

DIFFERENZE NEI GEMELLI OMOZIGOTI CON DISTURBO DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO

Fiengo L.C. Annastasia¹, Artoni Valentina¹, Ascani Valentina¹, Bianchini Elena¹, Mangano Isabella¹, Leonetti Manuela¹, Alessandrini Vinicio¹

¹UMEA- Centro Regionale Autismo Adulti Marche, ASUR, AV5

INTRODUZIONE

Le ricerche sui gemelli contribuiscono notevolmente alla definizione dei fattori genetici e ambientali implicati nell'eziologia del Disturbo dello Spettro dell'Autismo (ASD); tuttavia sono presenti pochi studi che analizzano le divergenze presenti nei gemelli omozigoti [1, 2]. Il presente case-report intende porre attenzione all'utilità di un approccio multidisciplinare, che tenga conto delle divergenze tra i due fratelli e dei diversi fattori genetici, sociali, adattivi e organici.

DESCRIZIONE DEL CASE REPORT

Vengono presi in esame i risultati ottenuti nella valutazione multidisciplinare di due gemelli omozigoti di 22 anni con diagnosi di ASD con livello di gravità 3, riconosciuti con invalidità civile al 100% e con riconoscimento di handicap ai sensi della L.104/92 in situazione di gravità.

I due fratelli mostrano la medesima costituzione fisica (altezza 176 cm e 100 kg) e hanno avviato sin dall'infanzia un egual percorso di vita, sia dal punto di vista assistenziale che educativo. Il soggetto 1 è scarsamente verbale, ha frequenti comportamenti problema con agiti auto ed eteroaggressivi. Il soggetto 2 è verbale, con ridotte criticità comportamentali. Entrambi assumono una terapia farmacologica con Risperdal e Depakin, il soggetto 1 assume anche Quetiapina. Inoltre, quest'ultimo presenta leucoma corneale sx, mentre il soggetto 2 mostra idrocele sinistro. Analisi del cariotipo negativa per entrambi.

METODI

E' stata effettuata una valutazione attraverso esami ematochimici e reattivi psicometrici a T0 e a T1 (dopo 24 mesi).

L'approfondimento clinico ha coinvolto anche i caregiver e gli operatori socio-sanitari di riferimento, attraverso la somministrazione delle Scale Vineland II (Adaptive Behavior Scale - Second Edition) e lo strumento SPAIDD-G (Systematic Psychopathological Assessment for persons with Intellectual and Developmental Disabilities - General screening).

Scale Vineland-II	Soggetto 1	Soggetto 2
Ricezione (punteggio v-scale)	8	9
Espressione (punteggio v-scale)	4	5
Scrittura (punteggio v-scale)	4	4
COMUNICAZIONE QI di deviazione	20	20
Personale (punteggio v-scale)	2	2
Domestico (punteggio v-scale)	11	10
Comunità (punteggio v-scale)	3	3
ABILITA' DEL VIVERE QUOTIDIANO QI di deviazione	20	20
Relazioni interpersonali (punteggio v-scale)	2	2
Gioco e tempo libero (punteggio v-scale)	2	2
Regole sociali (punteggio v-scale)	1	1
SOCIALIZZAZIONE QI di deviazione	20	20
SCALA COMPOSTA QI di deviazione	20	20

Tab. 1. Punteggi Scale Vineland-II a T1.

Tab. 2. Esami ematochimici a T1.

ESAMI EMATOCHIMICI	Soggetto 1	Soggetto 2
17-beta Estradiolo Metodo CMLA	< 20 pg/mL	28 pg/mL
Testosterone Chemiluminescenza	0,96 ng/ml	0,82 ng/ml
DHEA-Solfato Chemiluminescenza	1.557 ng/ml	2.747 ng/ml
DELTA 4-ANDROSTENEDIONE	0,39 NG/ML	0,74 ng/ml
Acido valproico di valle (FPIA)	65 mg/L	59 mg/L

RISULTATI

Dalla somministrazione delle Scale Vineland-II (tab. 1) si rileva per entrambi un livello di funzionamento adattivo al di sotto di 5 deviazioni standard dalla media (QI di deviazione: 20, IC: 12-28, RP: < 1). Lo SPAIDD-G ha evidenziato per ambedue punteggi superiori alla soglia in molte aree cliniche (fig. 1), tuttavia presenta differenze nei singoli raggruppamenti sindromici e nel punteggio globale. Anche dagli esami ematochimici (tab. 2) emergono alcune differenze: il soggetto 1 mostra valori degli ormoni sessuali inferiori nel 17-beta Estradiolo, nel Delta 4 Androstenedione e nel DHEA-Solfato, tuttavia presenta un maggior livello di Testosterone. Anche la risposta alla terapia farmacologica (dosaggio Valproatemia) mostra lievi differenze tra i due gemelli.

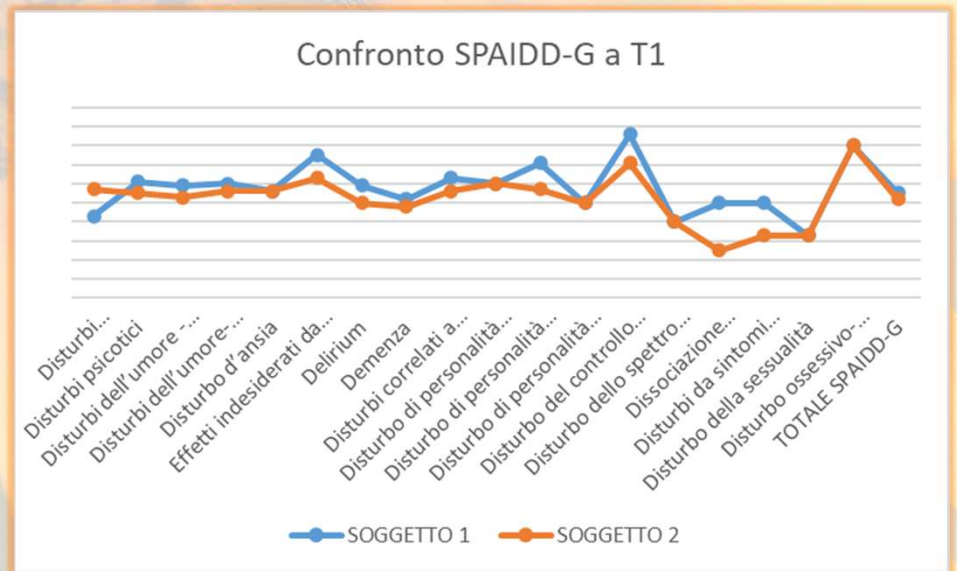


Fig. 1. Rappresentazione grafica dei punteggi SPAIDD-G a T1.

CONCLUSIONI

Le caratteristiche genetiche e il funzionamento adattivo possono avere un impatto sulle manifestazioni cliniche nell'ASD [3], pertanto è necessario mantenere un approccio multidisciplinare nella valutazione e nell'impostazione del trattamento, tenendo conto anche delle divergenze individuali.

References

- [1] Imamura A., Morimoto Y., Ono S., Kurotaki N., Kanegae S., Yamamoto N., Kinoshita H., Tsujita T., Okazaki Y., & Ozawa H. (2020). Genetic and environmental factors of schizophrenia and autism spectrum disorder: insights from twin studies. *Journal of Neural Transmission*, 127, 11, 1501-1515. doi: 10.1007/s00702-020-02188-w.
- [2] Taylor M.J., Rosenqvist M.A., Larsson H., Gillberg C., D'Onofrio B.M., Lichtenstein P., & Lundström S. (2020). Etiology of Autism Spectrum Disorders and Autistic Traits Over Time. *JAMA Psychiatry*, 77, 9, 936-943. doi: 10.1001/jamapsychiatry.2020.0680.
- [3] Frazier T. W., Thompson L., Youngstrom E. A., Law P., Hardan A. Y., Eng C., & Morris N. (2014). A twin study of heritable and shared environmental contributions to autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 44, 8, 2013-2025. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2081-2>.