

Autismo, la nuova classificazione dei pazienti in quattro categorie e la questione delle diagnosi tardive

Uno studio americano su 5mila bambini mostra che è possibile raggruppare i pazienti in gruppi con specifici comportamenti e tratti genetici

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 26 dicembre 2025)



In Italia [un bambino su 70 circa soffre di un disturbo dello spettro autistico](#), una condizione caratterizzata da **difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale**. I primi segnali possono manifestarsi intorno ai 2 anni di vita, ma ci sono casi in cui il problema emerge più tardi, persino da adulti. Quello che un tempo era chiamato «autismo» rimane in parte misterioso: **la sua origine è multifattoriale (ossia dovuta a una combinazione di fattori genetici e ambientali) e non esiste una cura risolutiva**. È possibile però ricorrere a interventi comportamentali e strategie efficaci per migliorare la condizione dei pazienti. In quest'ottica è molto importante uno studio della Princeton University e del Flatiron Institute (Usa), [pubblicato a luglio su *Nature Genetics*](#), che mostra l'esistenza di **quattro fenotipi distinti di autismo**, ciascuno definito da una propria costellazione di comportamenti e tratti genetici.

Cinquemila bambini

Gli autori hanno analizzato il database della Simons Foundation, che contiene dati su oltre 5mila bambini con disturbi dello spettro autistico, descrivendo così le quattro categorie:

1) forma grave: il gruppo più piccolo (circa 10%) ha ritardi nello sviluppo, difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale e comportamenti ripetitivi che influenzano praticamente

ogni aspetto della vita;

2) forma mista con ritardo dello sviluppo: circa il 19% ha ritardo precoce nello sviluppo, ma pochi segni di ansia, depressione o comportamenti distruttivi. I ricercatori definiscono questo gruppo «misto» perché varia notevolmente l'intensità con cui i pazienti manifestano comportamenti sociali o ripetitivi;

3) forma con difficoltà moderate: circa un terzo dei partecipanti rientra in questo gruppo, mostrando i tratti distintivi dell'autismo - difficoltà sociali e comunicative e abitudini ripetitive - ma senza ritardi nello sviluppo;

4) forma con difficoltà sociali e/o comportamentali: il gruppo più numeroso, circa il 37%, raggiunge le tappe fondamentali dello sviluppo nei tempi standard, ma spesso deve affrontare altre condizioni in seguito, tra cui Adhd (disturbo da deficit dell'attenzione/iperattività), ansia, depressione o disturbo ossessivo-compulsivo.

Diagnosi tardive

Olga Troyanskaya, direttrice della Princeton Precision Health e tra gli autori dello studio, sottolinea che **nel gruppo con difficoltà sociali e/o comportamentali** i pazienti tendono a ricevere la diagnosi più tardi, tra i 6 e gli 8 anni, mentre la maggior parte dei bambini manifesta sintomi evidenti entro i 3 anni. Il «ritardo» **potrebbe derivare, secondo gli autori, da mutazioni genetiche presenti alla nascita del bambino, ma che si attivano solo in anni successivi.** «Abbiamo sempre considerato l'autismo come un disturbo dello sviluppo fetale, ma questo potrebbe essere vero solo per alcuni bambini» dice Troyanskaya. A ottobre [un secondo studio, pubblicato su Nature da un altro team](#), è giunto essenzialmente alla stessa conclusione: **forme geneticamente distinte di autismo possono manifestarsi in momenti diversi della vita.** La nuova analisi, basata su dati provenienti da Stati Uniti, Europa e Australia, suggerisce che i bambini diagnosticati dopo i 6 anni presentano **profili genetici distinti** e che la loro forma di autismo appare notevolmente diversa da quella della prima infanzia, meno simile a un ritardo dello sviluppo e più affine a condizioni come la depressione, l'Adhd o il disturbo da stress post-traumatico.

Mutazioni genetiche

Ma cosa determina queste differenze a livello biologico? Ad oggi sono state identificate **centinaia di mutazioni genetiche collegate all'autismo.** Circa la metà sembra essere ereditaria, ma il resto insorge spontaneamente. Queste mutazioni derivano da **errori casuali di copia nel Dna o da influenze esterne.** L'elenco dei fattori sospettati di influire sull'autismo è lungo: inquinamento atmosferico, età paterna, diabete materno, infezioni prenatali. Il lavoro di Sauerwald e Troyanskaya fa luce sul modello genetico dell'autismo. Ma i geni non agiscono in modo isolato e gli scienziati stanno studiando **i fattori esterni, in particolare l'ambiente prenatale,** per scoprire cosa potrebbe spingere quei geni ad attivarsi o disattivarsi.

Epidemia di autismo?

I disturbi dello spettro autistico si manifestano in una grande varietà di modi, sfuggendo a una definizione univoca. I maschi ricevono molte più diagnosi rispetto alle femmine, ma alcuni esperti ritengono che questo avviene perché nelle ragazze i sintomi possono apparire meno gravi o più facilmente mascherabili. Negli ultimi decenni, il numero di persone diagnosticate è aumentato notevolmente, soprattutto per il riconoscimento di casi con sintomatologia lieve. Nel 2000, negli Stati Uniti la diagnosi riguardava circa un bambino su 150; nel 2022, la cifra è salita a 1 su 31. Secondo molti esperti non è in atto un'«epidemia di autismo», ma c'è una maggiore comprensione delle sue molteplici forme e una società sempre più attenta a riconoscerle.

Leggi anche

- [Vaccini e autismo, gli esperti dell'Oms confermano: «Non esiste nessun legame»](#)
- [Il Covid in gravidanza potrebbe essere associato a un maggior rischio di autismo: lo studio](#)
- [Le «crociate» di Trump contro medicine e vaccini: le misure più controverse](#)
- [Leucovorin, la «pillola contro l'autismo» presentata dall'amministrazione Trump funziona o no?](#)
- [Autismo e paracetamolo in gravidanza, Remuzzi smentisce Trump: «Nessun aumento del rischio, rimane il farmaco più sicuro»](#)
- [La nuova battaglia di Trump: «Il paracetamolo in gravidanza fa aumentare il rischio di autismo»](#)
- [ADHD \(Disturbo da deficit dell'attenzione e dell'iperattività\): cos'è, come riconoscerlo, come conviverci](#)