

Autismo: scoperto test prenatale, rischio deriva eugenetica

da News di AGI Sanità (AGI)
Londra, 12 gen. 2009

“L'alta concentrazione di testosterone nel liquido amniotico segnala che il bambino soffrirà di autismo, un disturbo che lo porterà ad isolarsi patologicamente dalla realtà che lo circonda. La scoperta, ha scritto il britannico Guardian in prima pagina, è frutto di una ricerca dell'università di Cambridge che porterà a ottenere sia un test prenatale affidabile che una possibile cura preventiva, ma che potrebbe anche aprire la strada a una deriva eugenetica...”

Trascriviamo il seguente comunicato ANSA:

ROMA, 12 GEN 2009

La misura dei livelli di testosterone nell'utero potrebbe aiutare a prevedere se un bambino può diventare autistico.

Secondo uno studio pubblicato sull'ultimo numero della rivista British Journal of Psychology, per effettuare il test basterebbe il prelievo del liquido amniotico. La ricerca, guidata da Bonnie Auyeung della Cambridge University, ha tenuto sotto osservazione, per otto anni, 235 bambini le cui madri si erano sottoposte ad amniocentesi.

Secondo gli autori, ci sarebbe una stretta relazione tra alti livelli di testosterone nell'utero e lo sviluppo di tratti tipici dell'autismo, come la mancanza di socializzazione e un vocabolario ridotto. Inoltre, la probabilità che sia coinvolto proprio l'ormone maschile è giustificata anche dal fatto che la gran parte dei soggetti autistici sono di sesso maschile. Anche se un test diagnostico vero e proprio non è stato ancora messo a punto la possibilità di predire ed eventualmente di interrompere gravidanze in caso di autismo, apre un dibattito, visto che molti matematici e musicisti ritenuti geniali erano affetti da questo disturbo. (ANSA)

Il **Prof. Flavio Keller**¹, da noi interpellato, che aveva già letto l'articolo originale² sul British Journal of Psychology, articolo di cui è coautore Baron Cohen, ha mandato il seguente commento:

- lo studio è stato condotto su soggetti neurotipici, basato su due scale, AQ e CAST, nella prima un punteggio maggiore o uguale 76 indica un rischio di autismo, nella seconda un punteggio maggiore o uguale a 15 è indicativo di rischio di autismo. Non sono tuttavia scale diagnostiche, la diagnosi rimane pur sempre clinica. Gli autori scrivono che è in corso un ulteriore studio sulla correlazione tra Testosterone (T) fetale e diagnosi clinica (ma dato che i soggetti con diagnosi di autismo sono ovviamente solo una piccola parte della popolazione, ciò richiede più tempo).
- si tratta, come sempre, di una correlazione statistica che vale sui grandi numeri, in altre parole i livelli fetali di T non sono predittivi del quoziente AQ e CAST nei casi singoli. In effetti, la cosa strana è che se uno va a vedere in dettaglio i dati, si vede che i bambini con AQ oltre la soglia di 76 (sono tutti maschi eccetto una femmina) non presentano livelli T fetale particolarmente elevati, e quelli con T fetale molto elevati sono al di sotto

¹ Flavio Keller, neurofisiologo del campus biomedico di Roma e componente del Comitato scientifico di ANGSA onlus, da anni studia i rapporti tra testosterone e genetica su modelli animali.

della soglia di 76. Quindi è insensato pretendere che il T fetale possa essere utilizzato nel singolo caso per predire il rischio di autismo (o di tratti autistici).

- Come gli stessi autori sottolineano, si tratta appunto solo di una correlazione che non significa necessariamente un nesso causale. Ad esempio, livelli elevati di T potrebbero essere statisticamente correlati con un altro indice "nascosto". Di fatto si sa che il metabolismo degli ormoni sessuali è molto complicato e che alterazioni di un metabolita si ripercuotono a catena in tutta la rete metabolica, motivo per cui potrebbero essere altri gli ormoni veramente importanti.
- E' da notare che il T viene aromatizzato ad estradiolo nel cervello e l'effetto "mascolinizzante" del T sulle strutture cerebrali è mediato in parte dall'estradiolo.
- Infine, è molto probabile che il T (o altri ormoni sessuali) moduli una vulnerabilità genetica di base già presente, che ovviamente non era oggetto dello studio.
- In conclusione, in positivo mi pare che lo studio apra ipotesi interessanti per la ricerca sperimentale, ad es. al fine di studiare in modelli animali come i livelli ormonali fetali interagiscono con fattori genetici nel neurosviluppo, ma non fornisce certo alcun sostegno all'idea di costruire una diagnosi prenatale sulla base dei livelli di T fetale.

² Our research was not about prenatal screening for autism

We merely aimed to understand what causes differences in autistic traits

Simon Baron Cohen [3](#)
[The Guardian](#), Tuesday 20 January 2009

Your front-page article on 12 January was given the headline "[New research brings autism screening closer to reality](#)" and the strap line "Call for ethics debate as tests in the womb could allow termination of pregnancies". It showed a photo of a foetus, which was given the caption, "The discovery of a high level of testosterone in prenatal tests is an indicator of autism." And inside the paper a double-page spread was devoted to the details of the study, and given the headline "Disorder linked to high levels of testosterone in the womb".

All four of these statements are inaccurate. The new research was not about autism screening; the new research has not discovered that a high level of testosterone in prenatal tests is an indicator of autism; autism spectrum disorder has not been linked to high levels of testosterone in the womb; and tests (of autism) in the womb do not allow termination of pregnancies.

To be fair to the reporter, Sarah Boseley, the content of her articles was mostly correct. But the headlines and photo captions have led to emails from hundreds of worried parents of children with autism erroneously believing that our research is being conducted with a view to wanting to terminate children with autism in the womb - a nasty and sinister example of eugenics that my co-authors and I oppose.

The Guardian was reporting on our new study in the British Journal of [Psychology](#) that found a correlation between levels of foetal testosterone (FT) and the number of autistic traits a child shows at the age of eight. The study was not about prenatal screening for autism, and indeed did not even test children with autism.

What it did was to test 235 typically developing children, measuring their FT (we all have some) and later measuring their autistic traits. Autistic traits are also normal - it is just a matter of how many of these you have. Children with autism have a high number of autistic traits, but our 235 children were all typically developing children. The aim of the study was simply to understand the basic mechanisms causing individual differences in autistic traits in an otherwise typical sample.

Your article covered two very different issues: our new research, which aims to study the causes of individual differences in children; and prenatal screening for autism. The two should have been kept distinct. Indeed, a prenatal screening study of autism would have needed an entirely different design.

Such a study would have had to look at autism, which ours did not; and it would have had to look at issues to do with how sensitive the test was to detect autism, which kind of autism, how specific it was, or whether it also picked up other outcomes.

For the record, on prenatal screening, I believe that if there was a test for autism (and there is none yet), while some parents may exercise their legal right to opt for a termination, I am not in favour of discriminating against a foetus purely because it might develop the condition.