

COLIN A. ROSS

GENETICA DELLA SCHIZOFRENIA

*La psichiatria sovrastima il ruolo dei
fattori genetici nei disturbi mentali*

CURA DELL'EDIZIONE ITALIANA di
Costanzo Frau

TRADUZIONE di
Roberta Spiga e Benedetta Maria Trovato

Collana **Trauma, Dissociazione e Psicosi**
diretta da *Costanzo Frau*



Alpes Italia srl – Via G. Gatteschi 23 – 00162 Roma
tel. 06-39738315 – e-mail: info@alpesitalia.it – www.alpesitalia.it

© Copyright

Alpes Italia srl – Via G. Gatteschi, 23 – 00162 Roma, tel. 06-39738315

I edizione, 2026

Colin A. Ross, ha conseguito la laurea in Medicina presso l'Università di Alberta nel 1981 e la specializzazione in Psichiatria all'Università di Manitoba nel 1985. Fin dai tempi dell'università ha iniziato a scrivere sugli errori logici e scientifici della psichiatria biologica, pubblicando in seguito oltre 230 articoli su riviste scientifiche peer-reviewed, molti dei quali dedicati al rapporto tra trauma e psicosi. Tra le sue opere precedenti spiccano *Pseudoscience in Biological Psychiatry* (1995) e *Schizophrenia: Innovation in Diagnosis and Treatment* (2004).

Costanzo Frau, psicologo-psicoterapeuta, è Ricercatore presso la Manchester Metropolitan University (MMU) e referente italiano della European Society for Trauma and Dissociation (ESTD). È autore di articoli scientifici nazionali ed internazionali ed ha tradotto e curato diversi libri nel campo del trauma e della dissociazione. Trainer scientifico e clinico per la ESTD, svolge la propria attività clinica e di ricerca a Cagliari.

In Copertina: illustrazione a cura dei traduttori.

TUTTI I DIRITTI RISERVATI

Tutti i diritti letterari e artistici sono riservati.

È vietata ogni riproduzione, anche parziale, di quest'opera.

Qualsiasi copia o riproduzione effettuata con qualunque procedimento (fotocopia, fotografia, microfilm, nastro magnetico, disco o altro) costituisce una contraffazione passibile delle pene previste dalla legge 22 aprile 1941 n. 633

e successive modifiche sulla tutela dei diritti d'autore.

Indice generale

Prefazione (<i>John Read</i>)	VII
Premessa	IX
Introduzione	XIII
Introduzione all'edizione italiana (<i>Costanzo Frau</i>)	XIX
1. La rilevanza di questo libro per altri disturbi mentali	1
2. Perché la schizofrenia viene definita “schizofrenia”?	3
3. L'affidabilità della diagnosi di schizofrenia negli studi sul campo del DSM-5	5
4. Che cosa dice il DSM-5 sulla genetica	11
5. I <i>Research Domain Criteria</i> (RDoC) del National Institute of Mental Health (NIMH) 13	
6. Che cos'è il modello medico?	17
7. Il modello della malattia unica	25
8. La teoria dello squilibrio chimico nella schizofrenia	33
9. Il numero di sinapsi nel cervello	37
10. Fondamenti di genetica	41
11. L'assunto degli ambienti uguali	45
12. Che cos'è una stima di ereditabilità?	49
13. Gli studi sui gemelli	51
14. Gli studi di adozione	55
15. Gli studi di associazione genome-wide (GWAS)	61
16. La consulenza genetica nella schizofrenia	65
17. La genetica della depressione	69
18. La genetica dei disturbi dell'alimentazione	81
19. Perché l'alcolismo non può essere considerato un disturbo genetico	85
20. Trauma infantile e psicosi	95
21. Che cos'è l'“alta emotività espressa”?	99
22. Disturbo post-traumatico da stress (PTSD) e psicosi	103
23. Psicosi e dissociazione: prospettive a confronto	107

24. Come sono stati sviluppati i farmaci psichiatrici	111
25. L'efficacia dei farmaci antipsicotici	115
26. La psicoterapia per la psicosi	133
27. Dialogare con le voci	135
28. Il mio messaggio per voi	137
Riferimenti bibliografici	139
L'Autore	143
Curatori e traduttori italiani.....	145

*Le cose esterne non costituiscono il problema;
è la valutazione che ne formuliamo.
E tale valutazione può essere modificata immediatamente.*

Marco Aurelio, *Meditazioni*, Libro VIII, 47, II secolo d.C.

Prefazione

John Read¹

La nozione di una malattia denominata “schizofrenia” è stata a lungo il fiore all’occhiello del “modello medico” del disagio umano promosso dalla psichiatria biologica.

Al centro di questa concezione vi è l’idea che le persone a cui viene attribuita questa etichetta nascano con una predisposizione genetica a svilupparla. Per diversi decenni tali assunti sono stati insegnati nelle università e riproposti dai media come se costituissero dati scientifici indiscutibili.

Sebbene la ricerca, durata oltre un secolo e costata milioni di dollari, del presunto “gene della schizofrenia” sia stata ormai abbandonata dalla maggior parte degli studiosi, l’idea che esperienze come l’udire voci o vivere intensi stati di paranoia siano i sintomi di una “malattia” o “patologia” con una significativa componente genetica continua a essere sostenuta nella maggior parte dei manuali di psicologia e psichiatria.

Questa posizione è promossa anche da organismi professionali quali *l’American Psychiatric Association*, il *Royal Australian and New Zealand College of Psychiatrists* e il *Royal College of Psychiatrists* nel Regno Unito, nonché da istituzioni governative come il *National Institute of Mental Health* negli Stati Uniti e il *National Health Service* nel Regno Unito, oltre che da organizzazioni finanziate dall’industria farmaceutica, come la *National Alliance on Mental Illness*. È sufficiente consultare i loro siti web – e, più in generale, la maggior parte dei siti dedicati alla “schizofrenia” – per rendersene conto.

Comprensibilmente, le aziende farmaceutiche hanno un interesse particolare nel promuovere una visione biomedica della malattia mentale. Uno studio da me condotto ha rilevato che oltre la metà (58%) dei siti web dedicati alla “schizofrenia” riceveva finanziamenti dall’industria farmaceutica; tali siti mostravano, prevedibilmente, una probabilità significativamente maggiore di sostenere spiegazioni causali di tipo bio-genetico piuttosto che psicosociale. Gli stessi siti tendevano inoltre a descrivere la “schizofrenia” come una malattia “debilitante”, “devastante” e cronica, enfatizzando il ricorso ai farmaci a scapito degli interventi psicosociali (Read, 2008).

Le affermazioni circa una base genetica della cosiddetta schizofrenia si fondano, in realtà, su un numero molto limitato di ricerche solide. Tuttavia, il predominio del semplicistico “modello medico”, promosso dall’industria farmaceutica e accolto senza sufficiente spirito critico da molti psichiatri (e da altri professionisti della salute mentale), sembra rendere irrilevante la scarsità di prove scientifiche. Ma dovrebbe essere tutt’altro che irrilevante.

¹ Md, PhD, University of East London.

Lo psichiatra Colin Ross, insieme ad altri autorevoli critici come Jay Joseph e Steven Rose, evidenzia da decenni le lacune e le debolezze metodologiche della ricerca genetica sulla schizofrenia – e, più in generale, sui problemi di salute mentale. In questo nuovo libro, Ross riassume con chiarezza ed efficacia tali criticità, rendendole accessibili sia agli utenti dei servizi sia ai professionisti.

È essenziale che chiunque si occupi di salute mentale – utenti, familiari, operatori, dirigenti o decisori politici – comprenda che il ruolo attribuito alla genetica nei problemi psichici è stato per molti anni grossolanamente sopravvalutato.

Come spiega il dottor Ross, ciò è rilevante non solo perché milioni di dollari sono stati spesi, e continuano a esserlo, inseguendo un vicolo cieco scientifico; è rilevante anche perché questa prospettiva tende a oscurare le vere cause dell'angoscia e della sofferenza umana, che risiedono prevalentemente nel dominio psicosociale. Tali cause sono discusse in questo volume e approfondite in un altro libro che ho avuto l'onore di scrivere insieme a Pete Sanders (Read & Sanders, 2010).

Concludo con una domanda che il professor Richard Bentall, eminente psicologo clinico britannico, pone spesso al pubblico dei suoi interventi sulla salute mentale:

«C'è qualcuno in sala in grado di indicare una sola persona, una sola, che abbia realmente beneficiato della ricerca genetica sulle malattie mentali?»

Grazie, Colin, per il lavoro svolto in tutti questi anni nel dire la verità al potere, in senso letterale, e per questo prezioso libro. Sono certo che fornirà a migliaia di persone le conoscenze e gli argomenti necessari per contrastare uno degli errori più dannosi nella storia della medicina.

Bibliografia

- Read J. (2008). Schizophrenia, drug companies and the internet. *Social Science & Medicine*, 66(1), 99-109.
 Read J., & Sanders P. (2010). *A straight talking introduction to the causes of mental health problems*. (No Title).

Premessa

Perché scrivere questo libro? E come si è arrivati a scriverlo?

Sono domande legittime.

Ritengo che la psichiatria abbia imboccato una strada sbagliata, attribuendo un'enfasi eccessiva ai geni, alla chimica cerebrale e ai farmaci. L'idea che la schizofrenia sia una malattia genetica del cervello non è sostenuta dai dati presenti nella letteratura psichiatrica, come mostrerò nel corso di questo libro. Nella produzione scientifica vi è molta confusione statistica, ma, se si analizzano attentamente le evidenze, il ruolo dei geni nella schizofrenia risulta, nella migliore delle ipotesi, molto limitato.

Il mio obiettivo è offrire informazioni accurate che mettano in discussione la narrazione della "malattia genetica del cervello" applicata alla schizofrenia.

Perché è importante?

A che cosa può servire una teoria scientificamente infondata sulla schizofrenia? In che modo potrebbe condurre a risultati di ricerca realmente utili per le persone? Non può farlo.

La psichiatria sta investendo miliardi di dollari in ricerche genetiche che non sono in grado di tradursi in trattamenti concreti ed efficaci nella pratica clinica.

E lo stigma?

Può sembrare rassicurante affermare che la schizofrenia sia una malattia come le altre e che non sia "colpa" di nessuno. Tuttavia, questa strategia rischia di produrre l'effetto opposto.

Immaginate di entrare nello studio di uno psichiatra che vi fa una diagnosi di malattia genetica del cervello. Che cosa vi sta realmente comunicando? Che siete anormali nel profondo, geneticamente difettosi, portatori di un cervello malato. E che non potete fare nulla, se non assumere farmaci.

Dopo una simile spiegazione, vi sentireste fiduciosi? È difficile crederlo. Il mito della malattia genetica del cervello è profondamente stigmatizzante e scoraggiante. Eppure la nostra cultura lo accetta, la psichiatria lo promuove e l'industria farmaceutica lo sostiene, poiché questa narrazione pone i farmaci al centro del trattamento. Il problema è che non è scientificamente vero che la schizofrenia sia una malattia genetica del cervello. Se lo fosse, dovremmo accettarlo e chiederci come procedere. Ma non lo è.

Un vicolo cieco scientifico

Come potremo trovare modalità più efficaci per aiutare le persone con diagnosi di schizofrenia se la psichiatria continua a destinare la maggior parte dei finanziamenti

alla ricerca verso un vicolo cieco scientifico – il modello della malattia genetica del cervello?

Non possiamo, e non lo faremo.

Sono un “anti-psichiatra”?

Alcuni potrebbero sostenere che questo libro rappresenti un esempio di anti-psichiatria. In parte sì, in parte no. Sarebbe singolare definirmi anti-psichiatra, dato che sono io stesso uno psichiatra. Ho pubblicato articoli sull'*American Journal of Psychiatry*, la rivista ufficiale dell'*American Psychiatric Association*. Il mio nome compare tra i collaboratori del DSM-IV. Lavoro negli ospedali psichiatrici senza interruzioni da quando ho iniziato la specializzazione, nel 1981. Ho pubblicato diversi manuali di psichiatria con importanti editori accademici e oltre 230 articoli su riviste scientifiche. Non è quindi plausibile descrivermi come un oppositore della psichiatria in quanto tale.

Sono però contrario al modello genetico di malattia cerebrale applicato alla schizofrenia. Perché? Perché, come mostrerò, non è supportato dai dati disponibili nella letteratura scientifica.

Riorientata e riformata, la psichiatria potrebbe essere un'eccellente branca della medicina. Allo stato attuale, tuttavia, ha smarrito la direzione. E questo non giova né ai pazienti né agli stessi psichiatri. Può apparire rassicurante nel breve periodo – o se si trascurano le evidenze scientifiche – ma nel lungo termine il modello genetico di malattia cerebrale conduce la disciplina, e i suoi pazienti, sempre più in un vicolo cieco sia scientifico sia terapeutico.

Risorse limitate, scelte cruciali

La salute mentale è cronicamente sottofinanziata. Le risorse, il tempo e le energie sono limitati. Dobbiamo impiegarli con saggezza, evitando di disperderli in ricerche inconcludenti e in modelli teorici della schizofrenia che rischiano di essere più dannosi che utili.

Talvolta il piccolo con la fionda può sconfiggere il grande esercito. Perché le cose cambino, i “piccoli” – i pazienti e le loro famiglie – devono farsi sentire e chiedere una psichiatria più equilibrata e più completa.

Ciò non significa spostare il pendolo all'estremo opposto. Significa però riconoscere che oggi la disciplina è sbilanciata verso geni, neurochimica e farmaci, e che è necessario un sostanziale riequilibrio.

Il ruolo del trauma

Una delle mie principali preoccupazioni riguarda la sistematica minimizzazione del ruolo del trauma psicologico nella schizofrenia. Se il disturbo fosse davvero “per l'80% genetico”, resterebbe ben poco spazio per fattori ambientali di qualunque tipo.

Ma perché la terapia del trauma possa risultare efficace nelle persone con diagnosi psicotiche, è necessario riconoscere che il trauma gioca un ruolo significativo in molti casi. Questo non può essere conciliato con l'idea di una condizione quasi interamente genetica. Anche per questo ho ritenuto necessario scrivere questo libro: per confutare il mito della schizofrenia come malattia genetica del cervello.

Un percorso personale

La decisione di scrivere questo libro è maturata attraverso la mia esperienza clinica. Confrontandomi quotidianamente con pazienti che soffrono di gravi problemi di salute mentale, ho compreso gradualmente di dover “disimparare” gran parte di ciò che mi era stato insegnato alla facoltà di medicina e durante la specializzazione.

Il modello di psichiatria biologica che oggi domina la disciplina non è scientificamente accurato e risulta, in molti casi, di limitata utilità clinica. La mia prima critica alla psichiatria biologica risale al 1980, in una *newsletter* per studenti di medicina (Ross, 1980). Il mio primo libro sull'argomento è stato pubblicato nel 1995, il secondo nel 2004. Con questo volume, dunque, proseguo una riflessione che accompagna il mio lavoro da oltre quattro decenni.

Nelle pagine che seguono, quanto affermato in questa introduzione sarà argomentato con logica e sostenuto da prove accessibili e comprensibili. Vi invito a proseguire la lettura.

Bibliografia

- Ross C.A., & Pam A. (1995). *Pseudoscience in biological psychiatry: Blaming the body*. John Wiley & Sons.
Ross C.A. (1980). Flaws in the medical model. *Praxis* 1: 8-10.
Ross C.A. (2004). *Schizophrenia. Innovations in diagnosis and treatment*. New York: Haworth.
Ross C.A. (2016). Extreme exaggeration of the results of genetic research on schizophrenia. *Psychosis* 8: 186-187.

Introduzione

Questo libro è rivolto ai pazienti e ai loro familiari, ai professionisti della salute mentale e ai lettori interessati al dibattito contemporaneo sulla schizofrenia. Ho cercato di mantenerne l'esposizione chiara e accessibile, evitando un linguaggio eccessivamente tecnico pur nel rispetto del rigore scientifico.

Le tesi principali sostenute nel volume sono le seguenti:

1. La psichiatria contemporanea ha sovrastimato il ruolo dei fattori genetici nella schizofrenia.
2. È stata parimenti sovrastimata l'efficacia dei farmaci antipsicotici.
Quali sono, dunque, i dati scientifici effettivamente disponibili?
3. La schizofrenia è, al massimo, solo in minima parte attribuibile a fattori genetici.
4. I farmaci antipsicotici presentano un'efficacia complessivamente limitata.
5. La schizofrenia non può essere considerata una malattia genetica del cervello.
Quali sono le implicazioni di queste considerazioni?
6. È necessario ridimensionare significativamente l'enfasi sulla ricerca genetica.
7. Occorre investire maggiormente nella ricerca su come le esperienze di vita, in particolare il trauma psicologico, contribuiscano allo sviluppo della schizofrenia.
8. È opportuno abbandonare il tentativo di ridurre lo stigma definendo la schizofrenia come una malattia genetica cerebrale.
9. Il trattamento dovrebbe attribuire maggiore rilievo alla psicoterapia e al sostegno sociale.
10. Il ruolo dei farmaci dovrebbe essere ricollocato entro una prospettiva più equilibrata.

È importante chiarire ciò che **non** sostengo in questo libro:

11. Non affermo che i farmaci antipsicotici siano completamente inutili.
12. Non affermo che i fattori genetici non abbiano alcun ruolo nella schizofrenia.
13. Non affermo che tutti debbano sospendere la terapia farmacologica.

Quello che segue è un breve riassunto, capitolo per capitolo, dei contenuti di questo libro. Ho inserito i riferimenti ai miei libri e ai miei articoli alla fine del libro, e ho anche inserito riferimenti particolari alla fine di ogni capitolo per aiutare il lettore a capire quale articolo è rilevante per quale argomento.

Rilevanza del libro per altri disturbi mentali

Sebbene il volume sia incentrato sulla schizofrenia, i principi e le argomentazioni presentati si applicano anche a molti altri disturbi inclusi nel DSM-5. I lettori in-

teressati ad altre condizioni psicopatologiche potranno estendere le considerazioni qui sviluppate a tali ambiti.

Perché la schizofrenia viene definita “schizofrenia”?

Il termine fu coniato dallo psichiatra svizzero Eugen Bleuler nel 1911, nel volume *Dementia Praecox oder Gruppe der Schizophrenien*. Letteralmente significa “mente divisa” e riflette la cornice teorica psicologica di Bleuler. Alla luce delle conoscenze attuali, può essere legittimo interrogarsi sull’opportunità di mantenere tale denominazione.

L’affidabilità diagnostica nel DSM-5

In preparazione alla quinta edizione del *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5), l’*American Psychiatric Association* ha condotto studi sul campo per valutare l’affidabilità delle diagnosi. La schizofrenia ha mostrato una bassa affidabilità inter-valutatore, indicando che anche clinici esperti incontrano notevoli difficoltà nel concordare sulla diagnosi.

Il DSM-5 e la genetica

Il DSM-5 afferma che esistono centinaia di geni di rischio associati alla schizofrenia, molti dei quali condivisi con altri disturbi come depressione, disturbo bipolare e autismo. Tuttavia, ciascun gene contribuirebbe solo in misura estremamente ridotta (1–2%). La posizione ufficiale è che non esiste un profilo genetico specifico per la schizofrenia.

I *Research Domain Criteria* del NIMH

Il *National Institute of Mental Health* (NIMH) ha progressivamente ridotto il finanziamento di studi centrati sulle categorie diagnostiche del DSM, privilegiando invece ricerche sui sistemi neurobiologici di base (ad esempio memoria, attivazione, regolazione emotiva). Dopo decenni di studi, non sono emerse evidenze biologiche specifiche per singole diagnosi. Nell’ambito dei suoi *Research Domain Criteria* (RDoC), il NIMH finanzia ricerche sui sistemi cerebrali, come la memoria o l’attivazione (*arousal*), ma non su specifiche categorie diagnostiche del DSM-5.

Cosa è il modello medico?

Il cosiddetto modello medico domina la psichiatria biologica contemporanea. Ma in che cosa consiste? Nella sua formulazione attuale, esso rappresenta un sistema di assunzioni secondo cui la causa primaria dei disturbi mentali gravi risiede in un’alterazione biologica sottostante. Definendolo “modello medico”, la psichiatria biologica suggerisce implicitamente che gli altri approcci non siano medici, implicazione che non trova fondamento.

Il modello della malattia unica

Il sistema DSM-5 e le diagnosi psichiatriche si basano sull'idea che i disturbi mentali costituiscano entità separate e distinte. Questo non corrisponde alla realtà. Le diverse categorie diagnostiche presentano ampie sovrapposizioni e non rappresentano, in senso stretto, condizioni nettamente delimitate. L'idea che uno psichiatra debba necessariamente formulare una diagnosi specifica per pianificare un trattamento non è del tutto corretta, o lo è solo in misura limitata.

La teoria dello squilibrio chimico della schizofrenia

A molti pazienti è stato detto che soffrono di uno "squilibrio chimico" e che i farmaci servirebbero a correggerlo. In realtà, numerosi studi dimostrano che non esiste un'anomalia costante e specifica nei livelli di serotonina, dopamina, noradrenalina o di altri neurotrasmettitori nel cervello delle persone con disturbi mentali. La teoria dello squilibrio chimico è un mito, non un dato di fatto.

Il numero di sinapsi nel cervello

Si stima che nel cervello umano siano presenti circa 10^{15} sinapsi e circa 20.000 geni nel DNA. L'enorme numero di sinapsi rende estremamente improbabile che esse possano essere direttamente controllate dal numero relativamente ridotto di geni ritenuti coinvolti nella schizofrenia.

Le basi della genetica

Questo capitolo passa in rassegna i principi fondamentali della genetica, al fine di fornire le basi concettuali necessarie per comprendere i capitoli successivi.

L'assunto degli ambienti uguali

L'assunto degli ambienti uguali sostiene che i gemelli monozigoti (MZ) sono trattati in modo analogo nella stessa misura in cui lo sono i gemelli dizigoti (DZ). Ciò non è chiaramente vero. Se questo assunto non regge, le stime del contributo genetico alla schizofrenia ricavate dagli studi sui gemelli risultano sovrastimate.

Che cosa è una stima di ereditabilità?

Le stime di ereditabilità sono ampiamente utilizzate nella genetica della schizofrenia. Spesso si afferma che la schizofrenia avrebbe un'ereditabilità dell'80%. Tuttavia, si tratta di un costrutto statistico e non di un fatto intrinseco relativo alla natura del disturbo.

Gli studi sui gemelli

Gli studi sui gemelli mostrano che, considerando complessivamente le ricerche di migliore qualità, la concordanza per la schizofrenia nei gemelli monozigoti è pari a circa il 22%. Ciò significa che quando un gemello identico riceve la diagnosi, l'altro

non la riceve in oltre il 75% dei casi. Questo dato dimostra che la schizofrenia può essere, al massimo, solo in parte genetica.

Gli studi sull'adozione

Gli studi sull'adozione sono spesso citati come prova del fatto che la schizofrenia è una malattia genetica del cervello. In realtà, non dimostrano affatto questo, come emerge chiaramente dai risultati di base delle ricerche.

Gli studi di associazione *genome-wide*

Gli studi di associazione *genome-wide* (GWAS) rappresentano l'attuale principale ambito della ricerca genetica sulla schizofrenia. Dopo centinaia di milioni di dollari investiti, non è stato identificato alcun profilo genetico coerente della schizofrenia che abbia utilità nella pratica clinica.

La consulenza genetica per la schizofrenia

La consulenza genetica per la schizofrenia si basa spesso sulla convinzione che essa sia una malattia genetica del cervello. Non è così. Una consulenza genetica correttamente impostata dovrebbe spiegare in modo equilibrato in che modo il trauma infantile e l'ambiente familiare contribuiscano al rischio di sviluppare la schizofrenia.

La genetica della depressione

La ricerca genetica sulla depressione dimostra chiaramente che i geni contribuiscono solo in misura limitata. Gli esperti nel campo della genetica della depressione confermano che essa è in larga parte determinata da fattori ambientali.

La genetica dei disturbi alimentari

In letteratura si afferma frequentemente che l'anoressia sia un disturbo ereditario, fondato su basi biologiche. Questo non è scientificamente corretto. I dati degli studi dimostrano chiaramente che i disturbi alimentari sono, al massimo, solo in minima parte genetici.

Perché l'alcolismo non può essere un disturbo genetico

Questo capitolo presenta argomentazioni logiche ed evidenze a sostegno della tesi secondo cui l'alcolismo non può essere considerato un disturbo genetico. L'autore discute inoltre alcune delle conseguenze negative del modello di malattia applicato ai disturbi da uso di sostanze.

Il trauma infantile e le psicosi

Il trauma infantile aumenta significativamente il rischio di psicosi in generale e di schizofrenia in particolare. Questo è dimostrato da numerosi studi di ricerca. Tali

risultati forniscono evidenze contrarie al modello della schizofrenia come malattia genetica del cervello.

Che cosa è l'*High Expressed Emotion* (Alta Emotività Espressa)?

La letteratura sull'Alta Emotività Espressa (*High Expressed Emotion, high-EE*) nelle famiglie dimostra che un elevato livello di EE aumenta il rischio di ricaduta nelle persone con schizofrenia dopo la dimissione ospedaliera. L'espressione "*alta emotività espressa*" è un termine apparentemente neutro, ma in realtà descrive genitori ostili, critici, intrusivi, privi di sostegno e incapaci di esprimere calore affettivo. Questa letteratura fornisce ulteriori prove dell'importanza dell'ambiente nella schizofrenia.

Disturbo da Stress Post-Traumatico (PTSD) e Psicosi

Una breve rassegna della letteratura sul disturbo da stress post-traumatico (PTSD) e sulla psicosi evidenzia che molte persone con PTSD riferiscono di sentire voci e che molte persone con diagnosi di schizofrenia soddisfano anche i criteri per il PTSD. Come altri studi esaminati nel libro, anche questa letteratura fornisce ulteriori prove dell'importanza dell'ambiente e del trauma psicologico nella schizofrenia.

Psicosi e dissociazione

Una breve rassegna delle sovrapposizioni tra dissociazione e psicosi evidenzia la necessità che gli psichiatri prendano in considerazione la dissociazione correlata al trauma (*trauma-driven dissociation*) nei pazienti con diagnosi di schizofrenia. L'autore stima che tra il 25% e il 40% delle persone che soddisfano i criteri del DSM-5 per la schizofrenia presentino un sottotipo dissociativo del disturbo.

Come sono stati sviluppati i farmaci psichiatrici

Questo capitolo descrive il modo in cui i farmaci psichiatrici sono stati sviluppati dalle aziende farmaceutiche, un processo che i chimici delle stesse definiscono "*roulette chimica*". Lo sviluppo dei farmaci non si basa su ricerche condotte dagli psichiatri sulla biologia del cervello.

L'efficacia dei farmaci antipsicotici

Questo capitolo è ripreso da un mio articolo pubblicato sulla rivista *Ethical Human Psychology and Psychiatry*, con il permesso dell'editore. Esso fornisce evidenze conclusive della limitata efficacia dei farmaci antipsicotici.

La psicoterapia per le psicosi

Questo capitolo presenta una breve rassegna della letteratura sulla terapia cognitivo-comportamentale per la psicosi, che ha dimostrato di essere utile, anche nel trattamento delle voci e dei deliri.

Parlare con le voci

Questo capitolo descrive sinteticamente la tecnica terapeutica del dialogo con le voci. Tale approccio illustra come molte strategie utili per il trattamento della schizofrenia possano essere tratte dalla letteratura sul trauma e sulla dissociazione.

Il mio messaggio

In questo breve capitolo conclusivo, propongo una profonda revisione dell'orientamento della psichiatria, spostando l'attenzione dai geni, dalle sostanze chimiche cerebrali e dal modello di malattia cerebrale verso le cause e i trattamenti psicosociali della psicosi. Attualmente, il campo risulta fortemente sbilanciato. Consiglio ai pazienti e alle famiglie di non aderire in modo acritico al modello della schizofrenia come malattia genetica del cervello e di cercare invece la psicoterapia e il sostegno sociale come componenti centrali di un piano terapeutico equilibrato. Ciò non significa che i geni e i farmaci non svolgano alcun ruolo, ma che l'orientamento della psichiatria contemporanea è oggi eccessivamente sbilanciato.

Bibliografia

Bleuler E. (1911). 1950. *Dementia praecox, or the group of schizophrenias*. International Universities, New York.

Introduzione all'edizione italiana

Costanzo Frau²

Negli anni '80, la componente genetica della schizofrenia veniva ampiamente considerata un dato scientifico consolidato, sulla base, in particolare, degli studi danesi sulle adozioni. Analisi successive hanno però evidenziato rilevanti limiti metodologici in tali ricerche, che non consentono di dimostrare in modo conclusivo l'esistenza di una base genetica specifica del disturbo (Ross & Pam, 1995; Ross, 2000).

A partire da queste premesse, il modello genetico della schizofrenia ha continuato a rappresentare un punto di riferimento nella ricerca psichiatrica anche nei decenni successivi. Nel tempo, una crescente linea di analisi critica ne ha progressivamente messo in discussione la solidità empirica. Sebbene le metodiche di indagine si siano raffinate, correggendo molte delle criticità iniziali (Cannon et al., 1998), le evidenze attualmente disponibili suggeriscono che il contributo genetico alla schizofrenia possa essere, nella migliore delle ipotesi, solo parziale e limitato.

In particolare, in un recente libro intitolato “*Schizophrenia and Genetics. The end of an Illusion*”, Jay Joseph evidenzia come le principali evidenze a sostegno di una base genetica della schizofrenia – derivanti da studi familiari, sui gemelli, sulle adozioni e, più recentemente, dalla genetica molecolare – presentino limiti metodologici rilevanti e non consentano di stabilire in modo conclusivo una relazione causale genetica specifica (Joseph, 2023). Per quanto riguarda gli studi di genetica molecolare, l'autore sottolinea che le ricerche di associazione *genome-wide* (GWAS) hanno identificato esclusivamente effetti di entità ridotta, spesso difficilmente replicabili e privi di un chiaro significato eziologico. Analogamente, gli studi familiari mostrano un'aggregazione della diagnosi, ma non permettono di distinguere in modo adeguato tra fattori genetici ed effetti dell'ambiente condiviso. Le ricerche sui gemelli, tradizionalmente considerate tra le evidenze più forti a favore dell'ereditarietà, sono criticate in particolare per l'assunzione implicita di ambienti equivalenti (*equal environment assumption*), che potrebbe condurre a una sovrastima del contributo genetico. Anche gli studi sulle adozioni, spesso utilizzati come prova di una trasmissione genetica indipendente dall'ambiente, risultano, secondo questa prospettiva, metodologicamente problematici e suscettibili a bias di selezione e interpretazione (Joseph, 2023). Un ulteriore elemento critico riguarda la stessa nozione di “schizofrenia” come entità diagnostica unitaria. Joseph sottolinea come tale categoria rappresenti verosimilmente un costrutto eterogeneo, rendendo problematica la ricerca di un'unica base genetica sottostante. Nel complesso, questa linea di argomentazione suggerisce che il modello genetico del-

² Psicologo-psicoterapeuta; ricercatore presso la Manchester Metropolitan University (MMU) e referente italiano della European Society for Trauma and Dissociation (ESTD).

la schizofrenia sia stato, almeno in parte, sostenuto da presupposti teorici e istituzionali non pienamente giustificati dalle evidenze empiriche disponibili (Joseph, 2023).

Il DSM-IV ha in qualche modo incrementato le diagnosi di schizofrenia, basando questa diagnosi sulla sola presenza di sintomi (come deliri bizzarri o allucinazioni) che in realtà possono essere riscontrati in molti altri disturbi del DSM. Nel corso degli ultimi 30 anni potrebbe perciò esserci stata una percentuale molto alta di falsi positivi, pazienti diagnosticati come schizofrenici che hanno visto il loro destino segnato da questo passaggio diagnostico.

D'altronde, il DSM-5 non ha modificato in modo sostanziale la diagnosi di schizofrenia, mantenendo un'impostazione sintomatologica che richiede la presenza di almeno due sintomi su cinque, di cui almeno uno deve riguardare deliri, allucinazioni o eloquio disorganizzato. Parallelamente, i criteri diagnostici adottati nelle classificazioni nosografiche hanno contribuito a una possibile espansione della diagnosi, favorendo l'inclusione all'interno della categoria di schizofrenia di quadri clinici eterogenei.

La fragilità del costrutto della schizofrenia come "malattia primariamente genetica" ha importanti implicazioni anche sul piano del trattamento, che, all'interno di tale modello, tende a essere orientato prevalentemente in senso farmacologico.

In un passaggio del capitolo 3 (p. 7) Ross afferma:

«[...] nel DSM-IV, la schizofrenia poteva essere diagnosticata sulla base di un singolo sintomo. È l'equivalente di una diagnosi di "disturbo della tosse" o "disturbo della febbre". Immaginate di andare dal medico con la tosse e ricevere la diagnosi di "disturbo della tosse", seguita dalla prescrizione di uno sciroppo. La tosse può essere causata da cancro polmonare, polmonite, insufficienza cardiaca congestizia, bronchite e molte altre condizioni. Quale efficacia ci si potrebbe aspettare da un unico trattamento applicato indistintamente a cause così diverse? Questo è ciò che accade quando si formula una diagnosi di schizofrenia secondo la logica del DSM-IV. Si prende un sintomo, lo si trasforma in un'etichetta medica e si prescrive lo stesso trattamento, indipendentemente dalla causa. Invece dello sciroppo per la tosse, vengono prescritti farmaci antipsicotici, che bloccano il recettore dopaminergico D2. Le differenze tra questi farmaci riguardano principalmente effetti collaterali e dosaggi necessari per ottenere lo stesso effetto».

Molti pazienti diagnosticati come schizofrenici sulla base della presenza di sintomi schneideriani di primo rango presentano, in realtà, quadri clinici riconducibili ad disturbo dissociativo dell'identità (DDI), come sottolineato da Ross:

«Oltre il 50% degli individui con disturbo dissociativo dell'identità (DDI) soddisfa infatti i criteri per una diagnosi di schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o un altro disturbo psicotico, mentre tra il 25% e il 40% delle persone con diagnosi di lunga durata di schizofrenia soddisfa i criteri per un disturbo dissociativo (Ross, 2004). [...] Le persone con schizofrenia che riferiscono traumi infantili gravi presentano un numero maggiore di sintomi positivi rispetto a coloro che non riportano tali esperienze. Inoltre, gli individui con DDI mostrano più sintomi positivi della schizofrenia rispetto alle persone con diagnosi di schizofrenia stessa. Questi e altri dati

di ricerca, discussi in Ross (2004), indicano chiaramente che psicosi e dissociazione non costituiscono categorie distinte e separate, ma presentano un'ampia sovrapposizione. Nella pratica clinica, molti professionisti non distinguono adeguatamente tra queste dimensioni e spesso non considerano esplicitamente il problema».

Inoltre, le voci delle persone che hanno ricevuto una diagnosi di schizofrenia o quella di DDI non si differenziano in modo netto (p. 108):

«Le caratteristiche fenomenologiche delle voci non differiscono in modo significativo a seconda che si manifestino nella schizofrenia o nel disturbo dissociativo dell'identità: esse possono essere percepite con la stessa frequenza come interne o esterne, possono avere contenuti ostili e possono includere comandi, anche di natura suicidaria, con simile frequenza. Pertanto, il fatto di udire voci che incitano al suicidio non costituisce, di per sé, una prova di psicosi».

Le voci nei pazienti con DDI rappresentano parti del Sé dissociate (p. 109):

«Tropo spesso gli psichiatri formulano automaticamente una diagnosi di psicosi e ricorrono rapidamente alla prescrizione farmacologica quando un paziente riferisce di udire voci. Questo approccio non riflette una adeguata diagnosi differenziale. Le allucinazioni uditive – in particolare le voci che dialogano tra loro o che commentano in modo continuo il comportamento dell'individuo – possono frequentemente derivare da una parte dissociata del Sé, dotata di una propria percezione di identità separata».

Il modello genetico della schizofrenia si inserisce in un più ampio paradigma esplicativo che è stato esteso anche ad altri disturbi psichiatrici, quali la depressione e il disturbo bipolare. Questo orientamento ha guidato ingenti investimenti nella ricerca biologica e genetica; tuttavia, i risultati ottenuti non hanno sempre fornito evidenze conclusive a sostegno delle ipotesi iniziali, contribuendo al mantenimento, nel tempo, di modelli teorici la cui validità empirica rimane oggetto di dibattito.

Un esempio emblematico è rappresentato dall'ipotesi dello "squilibrio chimico" nella depressione. Sebbene tale modello abbia avuto una significativa diffusione sia in ambito clinico sia nella comunicazione con i pazienti, le evidenze scientifiche disponibili non supportano una spiegazione semplificata in termini di deficit neurochimico specifico. Nonostante ciò, questa cornice interpretativa continua a essere utilizzata, nei contesti clinici, come strumento esplicativo dell'intervento farmacologico. Così scrive Ross (p. 34):

«[...] È da qui che nasce la teoria serotoninergica della depressione. Gli psichiatri spesso spiegano ai pazienti che la depressione non è colpa loro, perché è semplicemente una malattia, come il diabete. Nel diabete, l'organismo produce una quantità insufficiente di insulina; per questo il medico prescrive insulina o farmaci che ne stimolano la produzione, con l'obiettivo di ristabilire l'equilibrio naturale del corpo. L'insulina ha il compito di permettere al glucosio di entrare nelle cellule: quando i livelli di insulina sono bassi, la glicemia aumenta, causando sintomi e, nel tempo, danni ai vasi sanguigni e ad altri organi. Lo psichiatra spiega quindi

al paziente il funzionamento del diabete e dell'insulina, per poi affermare che gli SSRI funzionano allo stesso modo, poiché aiutano a ristabilire l'equilibrio chimico dell'organismo, alleviando così i sintomi della depressione. Ribadisce inoltre che la depressione non è colpa del paziente, né dei suoi genitori, né di chiunque altro, perché si tratta semplicemente di una malattia».

E ancora (p. 35):

«La teoria dello “squilibrio chimico” nei disturbi mentali è stata ampiamente confutata da ricerche replicate nel tempo, ed è noto da decenni che non rappresenta una spiegazione scientificamente fondata. Al contrario, nel diabete i livelli di glicemia sono elevati nel 100% dei casi non trattati, poiché la diagnosi stessa si basa su questo dato oggettivo. Nonostante ciò, gli psichiatri spiegano ai pazienti che il loro disturbo DSM-5 è causato da uno squilibrio chimico, affermano che i farmaci lo correggeranno e sostengono che, una volta scomparsi i sintomi, la malattia sia stata trattata».

Lo sbilanciamento della ricerca in ambito psichiatrico verso l'identificazione di fattori genetici come principali determinanti dello sviluppo psicopatologico, insieme a un approccio biologico riduzionista, può contribuire a una comprensione parziale e limitata della complessità dei disturbi mentali. Colin Ross rimarca in modo importante questo aspetto affermando:

«[...] Invece di cercare legittimazione attraverso la ricerca biologica e il tentativo di dimostrare che i disturbi mentali siano malattie biologiche, forse dovremmo concentrarci sulle ragioni per cui le persone si rivolgono agli psichiatri: problemi nei pensieri, nelle emozioni e nei comportamenti. Nonostante questa argomentazione, cambiare direzione in psichiatria è un pò come cercare di deviare una nave da crociera con una pagaia da canoa. L'inerzia verso il modello genetico-biologico è enorme. Forse, se un numero sufficiente di persone iniziasse a remare in un'altra direzione, anche l'equipaggio della nave potrebbe accorgersene e, col tempo, modificare la rotta della psichiatria».

Un ulteriore aspetto rilevante, connesso a una concettualizzazione riduzionistica della schizofrenia e di altre condizioni caratterizzate da sintomatologia psicotica, riguarda la gestione delle situazioni di emergenza clinica, nelle quali alcuni pazienti vengono sottoposti a misure di contenimento fisico. Come già accennato, l'adozione di criteri diagnostici prevalentemente sintomatologici può condurre all'inclusione, all'interno della categoria di schizofrenia, di quadri clinici eterogenei, con implicazioni anche sul piano degli interventi.

Al di là delle diverse motivazioni cliniche e organizzative che possono giustificare l'uso della contenzione, è possibile osservare come tale pratica sollevi interrogativi rilevanti rispetto al ruolo delle variabili ambientali nelle manifestazioni psicopatologiche. In particolare, per alcuni pazienti con una storia di trauma, l'esperienza della contenzione fisica può rappresentare una condizione potenzialmente riattivante, caratterizzata da perdita di controllo, immobilizzazione e minaccia percepita, elementi che possono contribuire all'intensificazione dello stato di attivazione e, in alcuni casi, all'esacerbazione della sintomatologia psicotica.

In questo senso, l'autore richiama il possibile legame tra disturbo da stress post-traumatico e manifestazioni psicotiche quando scrive:

«Un ulteriore tema rilevante riguarda il fatto che i trattamenti standard per la schizofrenia possono essi stessi contribuire allo sviluppo di PTSD. Abdelghaffar et al. (2018) hanno studiato 52 pazienti tunisini con un primo episodio psicotico stabilizzato, rilevando che 22 di essi (42,3%) soddisfacevano i criteri completi per il PTSD. Tra questi, 10 pazienti attribuivano il PTSD al ricovero ospedaliero e al trattamento ricevuto, mentre 12 lo collegavano ai propri sintomi psicotici. Il fattore terapeutico più frequentemente indicato come traumatico era rappresentato dall'uso della contenzione fisica [...] Questi risultati, in linea con quanto emerge in numerosi studi su PTSD e psicosi, evidenziano il ruolo significativo dei fattori ambientali nella salute mentale delle persone con schizofrenia. Purtroppo, tale ambiente può risultare altamente tossico e includere anche i contesti ospedalieri psichiatrici, dove – secondo quanto riportato dai partecipanti alla ricerca – possono verificarsi contenzioni fisiche e aggressioni da parte di altri pazienti o del personale. Questo tipo di ambiente richiama, per certi aspetti, le dinamiche familiari descritte nella letteratura sull'alta EE».

Si può concludere evidenziando come le considerazioni esposte in questo libro – di accessibile lettura per chiunque sia interessato all'argomento – non implicino necessariamente una negazione del ruolo dei fattori biologici, ma piuttosto indichino la necessità di adottare modelli eziologici più complessi e integrativi, capaci di includere in modo più esplicito il contributo dei fattori ambientali, relazionali e traumatici nello sviluppo della psicopatologia.

In questa prospettiva, approcci alternativi – orientati ai processi di sviluppo e alle dinamiche subcorticali e corporee – offrono un quadro potenzialmente più adeguato per comprendere la complessità dei disturbi psicotici. Il maggiore rilievo attribuito ai fattori ambientali, spesso sottovalutati nei modelli biologici riduzionisti, rafforza inoltre l'ipotesi che molti dei sintomi psicotici – frequentemente ricondotti a un'unica categoria diagnostica – possano essere meglio compresi come espressione di processi epigenetici dinamici. Attraverso tali processi, le esperienze ambientali, relazionali e traumatiche contribuiscono a modulare l'espressione genica e lo sviluppo dei sistemi neurobiologici.

Soddi, 13 Maggio 2026

Bibliografia

- Cannon T.D., Kaprio J., Lönnqvist J., Huttunen M., & Koskenvuo M. (1998). The genetic epidemiology of schizophrenia in a Finnish twin cohort. A population-based modeling study. *Archives of general psychiatry*, 55(1), 67–74.
- Joseph J. (2023). *Schizophrenia and genetics: The end of an illusion*. New York: Routledge.
- Ross C.A. (2000). *The trauma model: A solution to the problem of comorbidity in psychiatry*. Manitou Communications.
- Ross C.A. & Pam A. (1995). *Pseudoscience in biological psychiatry: Blaming the body*. New York: John Wiley & Sons.
- Ross C.A. (2004). *Schizophrenia. Innovations in diagnosis and treatment*. New York: Haworth.

