

Odkryto nowe przyczyny autyzmu

Lekarze z Hospital for Sick Kids w Toronto zidentyfikowali kolejny gen odpowiedzialny za autyzm. Może to pomóc w wyjaśnieniu przyczyn częstszego u chłopców niż u dziewczynek występowania tej choroby.

W artykule opublikowanym na stronach internetowych Science Translational Medicine, uczeni z Hospital for Sick Kids (jednego z najlepszych szpitali dla dzieci), a także z Centre for Addiction and Mental Health opisali szczególne zmiany na chromosomie X, które mogą zwiększać ryzyko wystąpienia autyzmu.

Uczeni badali mutacje genu PTCHD1 - wynika z dostępnego w internecie artykułu. Zmiany tego genu występują, co prawda, u mniej niż 1 proc. chorych na autyzm, jednak przyczyny tej choroby są szersze niż zmiany jednego genu. Niemniej, odkrycie badaczy może posłużyć do lepszej wczesnej diagnostyki i wdrożenia odpowiednich terapii dla chorych dzieci. Obecnie autyzm diagnozuje się u dzieci na ogół dopiero wtedy, gdy mają one 4-5 lat.

Z drugiej strony - odkrycie przyczynia się do wyjaśnienia, dlaczego autyzm cztery razy częściej pojawia się u chłopców niż u dziewczynek. Jak wyjaśniał w kanadyjskich mediach prof. Stephen Scherer, szef centrum genetycznego w Sick Kids, mutacja pojawia się na chromosomie X, który u chłopców występuje tylko w jednej kopii, pochodzącej od matki, dziewczynki mają dwie kopie genu. Stąd też, jeśli chłopiec odziedziczy po matce zmutowany gen, w jego materiale genetycznym nie ma zapasowej kopii genu znajdującego się na chromosomie X. W przypadku rodzeństw zdarza się, że dziewczynka jest zdrowa, a jej brat - chory.

Wyniki badania i przyszłe możliwe testy są istotne, bo - jak podkreśla prof. Scherer - z każdych 70 nowo narodzonych chłopców u jednego rozwinię się autyzm. Według danych podawanych przez agencję The Canadian Press, szacuje się, że około 190 tysięcy Kanadyjczyków cierpi na autyzm (na 34 mln mieszkańców), a na całym świecie liczba zachorowań rośnie.

Uczeni przed identyfikacją genu przeanalizowali przypadki 2 tys. osób chorych na autyzm, i 246 pacjentów z różnymi upośledzeniami umysłowymi. Do tego wykonano 10 tys. badań kontrolnych. O nowym kanadyjskim odkryciu informuje kolejna publikacja na temat genetycznych przyczyn autyzmu. W prestiżowym czasopiśmie "Nature" ukazał się niedawno artykuł grupy uczonych, w tym - uczonych kanadyjskich - wiążący przyczyny autyzmu z brakującymi lub dodatkowymi fragmentami DNA, które zakłócają funkcjonowanie mózgu. Są to zmiany specyficzne dla każdego chorego.

zew, PAP www.wprost24