

Geny winne autyzmu

Izabela Filc Redlińska 10-06-2010, Rzeczpospolita

Największe badania DNA osób z tym zaburzeniem przybliżają do zrozumienia jego przyczyn.

Bakterie i szczepionki

Publikacja w dzisiejszym „Nature” odkrywa kilka z nich. To wyniki największych do tej pory badań genetycznych osób ze spektrum zaburzeń autystycznych – ASD (w związku z istnieniem wielu postaci autyzmu lekarze wolą używać tego określenia). Naukowcy z 60 placówek w 12 krajach, pracujący w ramach Autism Genome Project, przeanalizowali DNA tysiąca dzieci w wieku szkolnym dotkniętych tym problemem i porównali je z profilem genetycznym 1,3 tys. dzieci zdrowych.

Efekt? Udało się zidentyfikować nieznane dotychczas zmiany genetyczne towarzyszące autyzmowi. Chodzi o rzadkie warianty sekwencji DNA, które znajdują się w genomie niespełna 1 procentu wszystkich ludzi. Dzieci z tym zaburzeniem mają ich średnio o 19 proc. więcej niż zdrowe. Być może właśnie dlatego nie rozumieją sygnałów będących podstawą komunikacji społecznej – np. kontaktu wzrokowego; inaczej odbierają obrazy, dźwięki, dotyk; często są nadwrażliwe na hałas, światło, zapach.

– Nasze badania wyraźnie sugerują, że te rzadko występujące defekty DNA odpowiadają za znaczącą część genetycznych przyczyn autyzmu – mówi prof. Tony Monaco z uniwersytetu oksfordzkiego. Wtóruje mu dr Joseph Buxbaum z nowojorskiego Mount Sinai School of Medicine. – Odkrywając kolejne genetyczne mutacje odpowiadające za rozwój ASD, doprowadzimy w końcu do tego, że będzie ono lepiej diagnozowane i leczone – podkreśla.

To dobra informacja o tyle, że na polu walki z autyzmem jest wiele do zrobienia. Liczba jego przypadków rośnie. W Polsce zdiagnozowanych jest ok. 30 tys. osób, ale zaburzenia grupy autystycznego spektrum występują u ok. 1 na 150 osób. Nie ma jednoznacznej odpowiedzi na pytanie, co jest źródłem choroby. Według jednej z hipotez winne są bakterie jelitowe. Według innej – szczepionki.

Uzdolnienia z defektu

– Autyzm w pewnym sensie przypomina raka, co potwierdziły wyniki Autism Genome Project – mówi prof. Rafał Płoski, kierownik Zakładu Genetyki Medycznej WUM, który rozpoczął podobne badania osób z ASD. – U każdego pacjenta może występować inna grupa defektów w genomie. A u niektórych czynnik genetyczny może nie odgrywać żadnej roli.

Defekty, których występowanie zauważył międzynarodowy zespół naukowców, polegają na powieleniu lub braku pewnych fragmentów DNA, którymi różnią się między sobą ludzkie genomy. Niektóre z nich dzieci otrzymały w spadku po rodzicach, ale wiele jest nowych. O

części z nich wiadomo, że mają związek z upośledzeniem umysłowym. Podczas gdy każdy defekt z osobna odpowiada za niewielki ułamek przypadków autyzmu, to razem mają spory w nim udział.

– W związku z istnieniem tak dużej ilości genów mogących wpływać na rozwój autyzmu przypuszcza się, że część z nich odpowiada zarazem za wyjątkowe uzdolnienia – mówi Michał Wroniszewski, psychiatra i dyrektor Ośrodka dla Dzieci i Osób Dorosłych z Autyzmem Fundacji Synapsis w Warszawie. Takie specyficzne, „wyspowe” talenty, np. muzyczne czy wyjątkową pamięć, ma co dziesiąta osoba z tym zaburzeniem. Jedną z nich był Peek, który pół roku temu zmarł na atak serca.