5 Νοεμβρίου 2014

Ανακαλύφθηκαν νέα γονίδια που σχετίζονται με τον αυτισμό

/ Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός



Ελπίδες καλύτερης κατανόησης της διαταραχής

Νέα Υόρκη
Νέα γονίδια που σχετίζονται με τον αυτισμό έρχονται να εμπλουτίσουν τον κατάλογο των ήδη γνωστών γενετικών παραγόντων κινδύνου, σύμφωνα με στοιχεία που δημοσιεύθηκαν στο Nature. Οι επιστήμονες ελπίζουν ότι, όσο περισσότερο εμβαθύνουν στο γενετικό υπόβαθρο του αυτισμού, τόσο αυξάνουν οι πιθανότητες για έγκαιρη διάγνωση αλλά και θεραπεία.

Ερευνητές από συνολικά πάνω από 50 επιστημονικές ομάδες, με επικεφαλής τον Δρ Τζόζεφ Μπουξμπάουμ, καθηγητή Ψυχιατρικής και Γενετικής στη Σχολή Ιατρικής Icahn του Όρους Σινά στη Νέα Υόρκη και τον Μάικλ Γουίγκλερ του Ερευνητικού Ινστιτούτου Cold Spring Harbor Laboratory, ανέλυσαν περισσότερα από 14.000 γενετικά δείγματα από παιδιά με αυτισμό, τους γονείς τους και άτομα χωρίς την εν λόγω διαταραχή. Πρόκειται για μια από τις μεγαλύτερες συγκριτικές γενετικές έρευνες του είδους τους μέχρι σήμερα.

Από την επεξεργασία των δεδομένων, όχι μόνο κατέστη εφικτός ο τετραπλασιασμός σχεδόν των εμπλεκόμενων γονιδίων με τον αυτισμό, αλλά εντοπίστηκαν τουλάχιστον άλλα 100 γονίδια, τα οποία επίσης μπορεί να σχετίζονται με τον αυτισμό, κάτι που αναμένεται να επιβεβαιωθεί στο μέλλον.

Τα νέα γονίδια που ανακαλύφθηκαν, αφορούν ζωτικές εγκεφαλικές διαδικασίες,

επηρεάζοντας τον σχηματισμό των νευρωνικών δικτύων και τη λειτουργία των συνάψεων μεταξύ των εγκεφαλικών κυττάρων, πράγμα που διαταράσσει την επικοινωνία των τελευταίων.

Οι επιστήμονες ευελπιστούν ότι όσο μεγαλώνει η λίστα των γονιδίων του αυτισμού, θα μπορέσουν να δώσουν απαντήσεις σε ερωτήματα όπως, γιατί τα κορίτσια κινδυνεύουν πολύ λιγότερο από τα αγόρια να εμφανίσουν αυτισμό. Οι επιστήμονες προσπαθούν να συγκρίνουν τις μεταλλάξεις στα γονίδια αγοριών και κοριτσιών για να βρουν τι είναι αυτό από γενετική άποψη που λειτουργεί προστατευτικά για τα κορίτσια.

Εξάλλου, οι επιστήμονες δεν αποκλείουν μικρές γενετικές μεταλλάξεις σε 500 έως 1.000 γονίδια να αυξάνουν τον κίνδυνο αυτισμού, πράγμα που καθιστά ιδιαίτερα πολύπλοκο το γενετικό υπόβαθρο της διαταραχής. Γι’ αυτό, επισημαίνουν πως χρειάζεται αρκετός χρόνος, έως ότου κατανοηθούν τα πραγματικά αίτια του αυτισμού.

Σε κάθε περίπτωση, οι ερευνητές εκτιμούν ότι οι «αυθόρμητες» (de novo) μεταλλάξεις, οι οποίες συμβαίνουν στα αρχικά στάδια ανάπτυξης του εμβρύου (λάθη στον κώδικα του DNA κατά τη διαίρεση των κυττάρων), ευθύνονται για το 25% έως 30% των συνολικών περιπτώσεων αυτισμού. Σε αυτές τις περιπτώσεις δεν υπάρχει κληρονομικότητα, δηλαδή ούτε οι γονείς, ούτε τα άλλα αδέλφια έχουν ανάλογο πρόβλημα. Από τα συνολικά περίπου 21.000 ανθρώπινα γονίδια, γύρω στα 400 είναι αυτά στα οποία μπορεί να συμβεί «αυθόρμητη» μετάλλαξη υπεύθυνη για αυτισμό.

Επίσης, είναι τεκμηριωμένο ότι ο αυτισμός με υψηλό δείκτη νοημοσύνης» (που αφορά σχεδόν αποκλειστικά τα αγόρια) έχει διαφορετική γενετική βάση από τον «αυτισμό με χαμηλό δείκτη νοημοσύνης» (που αφορά τόσο τα αγόρια, όσο και τα κορίτσια).

Σύμφωνα με τον Δρ Μπουξμπάουμ, «οι νέες γενετικές ανακαλύψεις πρέπει να ‘μεταφραστούν’ σε μοριακές, κυτταρικές και άλλες μελέτες σε ζώα, προκειμένου να υπάρξουν μελλοντικά οφέλη για τις οικογένειες. Μια μελέτη όπως αυτή δημιουργεί μια ‘βιομηχανία’ για τα επόμενα χρόνια, με εργαστήρια σε όλο τον κόσμο να ψάχνουν τις αλλαγές στον εγκέφαλο που συνδέονται με κάθε νέο γονίδιο που ανακαλύπτεται».

Επιμέλεια: Μαίρη Μπιμπή

Πηγές:health.in.gr, ΑΠΕ-ΜΠΕ