



Οι "αυθόρμητες" και σπάνιες μεταλλάξεις γονιδίων είναι πιθανότατα η βασική αιτία του αυτισμού στις οικογένειες που δεν είχαν ποτέ στο παρελθόν σχετικό κληρονομικό ιστορικό της διαταραχής, σύμφωνα με τέσσερις νέες αμερικανικές επιστημονικές έρευνες, που έρχονται να επιβεβαιώσουν τη θεωρία ότι ο αυτισμός έχει γενετική βάση και πιθανώς ανοίγουν το δρόμο για νέες εξατομικευμένες φαρμακευτικές θεραπείες.

Δύο μελέτες από ερευνητές του πανεπιστημίου Γέιλ και του εργαστηρίου γενετικής Cold Spring Harbor της Νέας Υόρκης, που δημοσιεύτηκαν στο περιοδικό *Neuron*, σύμφωνα με το Γαλλικό Πρακτορείο, εντόπισαν μια σειρά από γενετικές ποικιλομορφίες, οι οποίες αυξάνουν σε ένα άτομο τον κίνδυνο αυτισμού, μιας αναπτυξιακής διαταραχής που συνήθως εμφανίζεται έως την ηλικία των τριών ετών σε περίπου 1% των παιδιών. Μια τρίτη μελέτη, που δημοσιεύτηκε στο ίδιο περιοδικό, ρίχνει φως στον τρόπο που αυτά τα μεταλλαγμένα γονίδια έχουν επίπτωση στον σχηματισμό των συνάψεων του εγκεφάλου, δηλαδή των συνδέσεων ανάμεσα στα εγκεφαλικά κύτταρα (τους νευρώνες).

Οι δύο πρώτες μελέτες εξέτασαν τα γονιδιώματα σε περισσότερες από 1.000 οικογένειες, στις οποίες το ένα παιδί είναι αυτιστικό, αλλά όχι τα αδέρφια του, ούτε οι γονείς του (αυτή θεωρείται και η πιο τυπική περίπτωση στους αυτιστικούς). Τα πορίσματα φαίνεται να επιβεβαιώνουν ότι ο αυτισμός σε ένα σημαντικό ποσοστό είναι προϊόν τυχαίων μεταλλάξεων σε οποιοδήποτε από αρκετές εκατοντάδες σημεία του γενετικού κώδικα.

Οι ερευνητές εστίασαν ιδιαίτερα σε μια περιοχή του ανθρωπίνου γονιδιώματος που όταν υποστεί μεταλλάξεις τείνει είτε να προκαλεί αυτισμό, είτε το τελείως αντίθετο, το λεγόμενο σύνδρομο Γουίλιαμς το οποίο δημιουργεί μια προσωπικότητα άκρως φιλική και κοινωνική. Ο αυτισμός μπορεί να προκύψει όταν μερικά γονίδια μεταλλάσσονται και δημιουργούν έξτρα αντίγραφα τους. Όταν, αντίθετα, ορισμένα τμήματα της συγκεκριμένης περιοχής του γονιδιώματος (7q11.23) λείπουν τελείως, τότε μπορεί να εμφανιστεί το σύνδρομο Γουίλιαμς.

«Η συγκεκριμένη περιοχή του γονιδιώματος θα μπορούσε να είναι η Στήλη της Ροζέτας για

την μελέτη της ανάπτυξης του κοινωνικού εγκεφάλου», δήλωσε ο επικεφαλής της έρευνας Μάθιου Στέιτ του πανεπιστημίου Γιέιλ.

Ο αυτισμός περιλαμβάνει ένα μεγάλο φάσμα αναπτυξιακών διαταραχών, από την ήπια αντικοινωνικότητα μέχρι την παντελή αδυναμία επικοινωνίας με άλλα πρόσωπα, την συνεχή επανάληψη ορισμένων κινήσεων, την υπερευαίσθησία στο φως και τους ήχους, καθώς και προβλήματα συμπεριφοράς. Οι άνθρωποι με "Γουίλιαμς" γίνονται υπερβολικά ανοιχτοί στους αγνώστους και αγαπούν πολύ την μουσική, μπορεί όμως επίσης να αναπτύξουν άλλες αναπτυξιακές διαταραχές, όπως μαθησιακές δυσκολίες και παραμόρφωση στο πρόσωπο και τα χέρια.

Η τρίτη μελέτη, υπό τον Ντένις Βίτκαπ του πανεπιστημίου Κολούμπια, εστίασε στο μοριακό δίκτυο του εγκεφάλου, το οποίο διαταράσσεται από τις ανωτέρω μεταλλάξεις γονιδίων, με συνέπεια τη λεγόμενη "διαταραγμένη συναπτογένεση", η οποία σύμφωνα με τους ερευνητές συνιστά την "καρδιά" του αυτισμού. Η έρευνα μάλιστα έδειξε ότι για να προκληθεί αυτισμός στα κορίτσια, χρειάζονται πολύ μεγαλύτερες μεταλλάξεις σε σχέση με τα αγόρια, πράγμα που εξηγεί γιατί στα τελευταία ο αυτισμός είναι τέσσερις φορές πιο συχνός.

Μια τέταρτη έρευνα, με επικεφαλής τη νευροβιολόγο Χούντα Ζόγκμπι του Ιατρικού Κολλεγίου Μπέιλορ των ΗΠΑ, που δημοσιεύτηκε στο περιοδικό "Science Translational Medicine", σύμφωνα με το "Science" δείχνει επίσης ότι οι νευροαναπτυξιακές διαταραχές, όπως ο αυτισμός, προκύπτουν λόγω προβληματικών συνδέσεων μεταξύ των νευρώνων, οι οποίες, με τη σειρά τους, έχουν προκληθεί εξαιτίας της διαταραχής ενός δικτύου πρωτεϊνών.