

## مطالعات ژنتیک در اختلال طیف اوتیسم

طبق مطالعه جامعی که اخیراً روی صدها خانواده که درگیر اوتیسم بودند صورت گرفت، مشخص شد جهش‌هایی که به صورت خودبه‌خودی در سلول‌های اسپرم و تخمک والدین رخ می‌دهد می‌تواند خطر ابتلای فرزندان به اوتیسم را افزایش دهد. همچنین مشخص شد که احتمال انتقال این جهش‌ها به کودکان از طریق پدر چهار برابر بیشتر از احتمال انتقال از مادر است. طبق نتایج سه مطالعه‌ای که اخیراً صورت گرفت، مشخص شده جهش‌هایی که در قسمت‌هایی از ژن که ساختار پروتئین‌ها را برنامه‌ریزی می‌کنند نقش بسزایی در ایجاد اوتیسم دارند.

مساله اینجاست که این خطاهای ژنتیکی می‌تواند در کدهای ژنتیکی نیز رخ دهد که در آن صورت آسیب‌های زیادی را به همراه خواهد داشت و حال چنانچه این آسیب در بخش‌هایی از ژنوم که در نمو مغزی نقش دارند، رخ دهد می‌تواند آسیب شدیدی بر سیر تکاملی مغز داشته باشد.

در واقع از این مطالعات چنین برمی‌آید که خطر اصلی در اثر اندازه ژن تغییر یافته نیست بلکه بیشتر تحت تأثیر جایگاه ژن تغییر یافته است. این پژوهش از پیشرفته‌ترین متد توالی‌یابی ژنی برای درک چرایی ژنتیک اوتیسم استفاده شده است. اوتیسم شامل طیف وسیعی از اختلالات، اعم از ناتوانی عمیق برای برقراری ارتباط تا عقب ماندگی ذهنی و عدم پاسخ به علائم خفیف است. بیماران از این نظر مشابه افرادی هستند که از سندرم اسپرگر رنج می‌برند. بنا بر تخمینی در ایالات متحده از هر 81 کودک، یک کودک مبتلا به اوتیسم است. این در حالی است که اکثر موارد اوتیسم را نمی‌توان با مطالعات ژنتیکی پیش‌بینی کرد. پیش از این، دانشمندان دهها ژن را شناسایی کرده‌اند که ممکن است خطر ابتلا به اوتیسم را بالا ببرند، اما علل ژنتیکی تنها حدود 10 درصد از موارد را شامل می‌شود. این مطالعات جدید به نقش عوامل محیطی اشاره کرده که احتمالاً به عنوان یک عامل بالقوه مطرح است. برای این مطالعه، محققان توالی ژنومی 549 خانواده که شامل پدر و مادر و تنها یک کودک مبتلا به اوتیسم بود را بررسی کردند. در بسیاری از این خانواده‌ها، تنها یک فرزند مبتلا به اوتیسم وجود داشت. آنها دریافتند که حداقل سه ژن از این رهاورد استفاده می‌کنند و ژن چهارم از روش دیگری بهره می‌برد.

جوزف بوکس بام، مدیر مرکز اوتیسم در دانشکده پزشکی مونت سینایی در نیویورک گفت: نتایج ترکیبی از سه مطالعه نشان می‌دهد حدود 600 تا 1200 ژن وجود دارد که ممکن است خطر ابتلا به اوتیسم را افزایش دهد. سپس پزشکان به شناسایی شبکه‌های خاصی در مغز اقدام کردند که این ژن‌ها در تکامل آن نقش دارند. به این طریق آنها می‌توانند طبق این اطلاعات روش‌های درمانی جدیدی را برای بیماران خود بیابند. شاید به همین دلیل است که بوکس بام می‌گوید از تعداد زیاد ژن‌هایی که در ایجاد اوتیسم درگیرند خوشحال است، چون می‌تواند باعث افزایش راه‌های درمان شود.

یکی از مطالعات دکتر اوان ایچلر و همکارانش در دانشگاه واشنگتن در سیاتل نشان می‌دهد که چگونه

عوامل محیطی ممکن است ژنتیک را تحت تاثیر قرار دهد. آنها بطور تخصصی درصدد بررسی این نکته بودند که این اشتباهات خود به خودی ژنتیکی از کجا نشات گرفته؛ از اسپرم پدری یا سلول تخم مادری؟ آنها دریافتند که جهش جدید در سلول های اسپرم در مقایسه با سلول های تخم 4 برابر بیشتر رخ داده و به علاوه احتمال ایجاد این جهش ها در افراد مسن تر نیز بیشتر می شود. دلیل عمده ای که برای این منظور احتمال می رود این است که مرد ها هر روزه اسپرم تولید می کنند و این ازدیاد تولید و عرضه، احتمال خطاهایی را که می تواند در این کد های ژنتیکی رخ دهد بالا می برد. در واقع از منظر بوکس بام تولید اسپرم یک فرآیند ناقص است. این در درجه اول به سن پدر مربوط می شود که حساسیت را بالا می برد درست همان طور که شما مسن تر می شوید، احتمال بیشتر و بیشتر برای ایجاد مشکلات وجود دارد. این یافته ها مطالعات دیگر را که احتمال افزایش خطر اوتیسم با افزایش سن را مطرح می کنند تایید می کند. بوکس بام تاکید کرد که این خطاها در کد های ژنتیکی همه وجود دارند، اما هنگامی که در مناطق بحرانی رشد مغز رخ دهد، می توانند انواع مختلف اوتیسم را ایجاد کنند. اما آیا طبق مطالعات انجام شده می توان این ابهام را حل کرد که چگونه یک اختلال ارثی می تواند منجر به اوتیسم شود، در حالی که این نوع اختلال همیشه در خانواده ها ایجاد نمی شود.

توضیحی که در این زمینه در دست است این است که بسیاری از موارد جدید جهش همواره ایجاد می شود، اما از این بین تنها آنهایی که در ژرم (تخم و اسپرم) بوجود می آیند می توانند در ایجاد اوتیسم نقش اصلی را ایفا کنند. در این رویکرد جدید، محققان علم ژنتیک بررسی تغییرات نوالی ژن های کدکننده پروتئین ها را بهترین روش برای پی بردن به جواب این معما معرفی کردند و این موضوع آنقدر از نظر آنها اهمیت دارد که معتقدند قبل از کشف این روش در تاریکی به دنبال جواب می گشتند.

**کلمات کلیدی:** اختلال طیف اوتیسم، جهش های ژنی