



donderdag 30 april 2009

Autisme zit in de genen

Al 0 reacties | reageer zelf

BRUSSEL (REUTERS) - Wetenschappers hebben de sterkste aanwijzingen tot nu toe gevonden dat de genen een rol spelen in het ontstaan van autisme.

Onderzoekers hebben voor het eerst veel voorkomende genetische varianten geïdentificeerd die verbonden lijken te zijn met autisme. Een van de varianten komt voor bij 65 procent van de mensen met autisme, en zou bij 15 procent de hoofdoorzaak zijn. De genen in kwestie spelen een rol bij het vormen en onderhouden van verbindingen tussen hersencellen.

Het internationale team wetenschappers, onder leiding van Hakon Hakonarson van het Children's Hospital of Philadelphia in de VS, doet vandaag verslag van zijn onderzoek in twee artikels in het Britse vakblad *Nature*. Er waren vroeger al heel wat genen gevonden die in verband werden gebracht met autisme - de teller staat op 133, volgens Simon Baron-Cohen, een expert in autisme van de universiteit van Cambridge - maar niet eerder was de link even overtuigend als nu. De meeste eerder gevonden genetische varianten zijn erg zeldzaam; ze kunnen hooguit een klein percentage van de gevallen verklaren.

De nieuwe ontdekking biedt niet meteen uitzicht op een behandeling, maar ze helpt wetenschappers om de oorzaken van autisme te begrijpen - oorzaken die waarschijnlijk complex zijn, en waar in de meeste gevallen wellicht vele genen bij betrokken zijn - en dat kan op de langere termijn wel leiden tot behandelingen of strategieën ter preventie.

'Deze bevindingen maken het onweerlegbaar dat genetische factoren een sterke rol spelen in autismspectrumstoornissen', zegt Raynard Kington, de directeur van de Amerikaanse National Institutes of Health. 'Een gedetailleerde analyse van de genen en hoe ze de ontwikkeling van de hersenen beïnvloeden zal waarschijnlijk leiden tot betere manieren om de diagnose te stellen en om kinderen met autisme te behandelen', aldus Kington.

Volgens de Amerikaanse overheidsdienst voor Volksgezondheid heeft zowat één kind op 150 te kampen met een autismspectrumstoornis. Met het 'spectrum' van autisme wordt het hele gamma bedoeld, van zeer zware vormen (met bijna volledig onvermogen om te communiceren en mentale retardatie) tot lichte vormen zoals het syndroom van Asperger.

De wetenschappers onderzochten het DNA van 12.000 mensen, sommige uit families waarin veel autisme voorkomt, maar ook van gezonde vrijwilligers. De studie leverde verscheidene genvarianten die vaker lijken voor te komen bij mensen met autisme. Vooral één van die varianten, bij een gen dat bekendstaat als CDH10 op chromosoom 5, lijkt een belangrijke rol te spelen. Dat gen herstellen, zou volgens de onderzoekers in principe 15 procent van de gevallen van autisme kunnen oplossen.

De bewuste genetische variant komt ook (maar minder) voor bij mensen zonder autisme. 'Hoewel de variant vaak voorkomt in de bevolking, hebben we ontdekt dat hij bij kinderen met autisme twintig procent méér voorkomt', zegt Daniel Geschwind van de University of California in Los Angeles, die aan de studie meewerkte.

Volgens onderzoeksleider Hakon Hakonarson zijn de oorzaken van autisme waarschijnlijk in de meeste gevallen complex: 'Er zullen veel genen zijn die mee autisme veroorzaken. In de meeste gevallen is het waarschijnlijk zo dat elk van die genen een klein beetje bijdraagt tot het totale risico, en interageert met andere genen en met de omgeving.'