

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)

[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się



- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Artykuły](#)

Zawiła sieć umysłu



Starania mające na celu wyjaśnienie wpływu genów i środowiska na rozwój autyzmu, pomimo uczynionego postępu są wciąż dalekie od pełni sukcesu.

Wśród różnorodnych schorzeń natury psychiatrycznej, w ostatnich latach to autyzm cieszył się szczególnie dużym zainteresowaniem i wsparciem finansowym zarówno ze strony rządów, jak i organizacji charytatywnych. Sytuacja ta przyczyniła się przede wszystkim do odkrycia podstaw genetycznego podłoża autyzmu. Ale nawet tak duży postęp daleki jest od umożliwienia pełnego zrozumienia mechanizmów powstawania choroby. W gruncie rzeczy, osiągnięcia te uświadomiły nam jedynie jak daleką drogę mamy jeszcze przed sobą.

Jak zwykle, kluczowy jest kontekst. Po pierwsze, przedmiot badań: jest oczywiste, że kryteria diagnozowania autyzmu muszą być stale rozszerzane i udoskonalane, a także to, że sam autyzm nie jest chorobą jednolitą: występuje w przeróżnych odmianach. Po drugie, pomimo, że każdy rodzic dziecka z autyzmem skorzystałby skwapliwie z jakiegokolwiek szansy na zniwelowanie lub chociażby zminimalizowanie objawów, nie można tego schorzenia rozpatrywać jedynie w kontekście dolegliwości potrzebującej leczenia. Jak bowiem podkreśla psychiatra Laurent Mottron, autyzmowi często towarzyszą nadzwyczajne umiejętności. Wreszcie po trzecie, wzrost zachorowań na autyzm nie wynika jedynie z postępu w dziedzinie diagnostyki, 50% przypadków jest bowiem niewytlumaczalnych.

Niezaprzeczalnie, autyzm ma swoje podłoże w zakłóceniach w rozwoju mózgu, spowodowanych zarówno zmianami genetycznymi, jak i wpływem środowiska. Od lat 70. 20-go wieku, wiadome jest też, że schorzenie to jest w dużym stopniu dziedziczne. W ostatnich latach szeroko zakrojone badania statystyczne dały godne podziwu wyniki dotyczące podstaw genetycznych schorzenia. Jednak te osiągnięcia wskazały też na ogromną złożoność problemu. Poza drobnymi wyjątkami, takimi jak zespół łamliwego chromosomu X czy zespół Retta, prowadzącymi do form autyzmu, nie wykryto żadnej konkretnej mutacji w pojedynczym genie lub ich zespole, która mogłaby wyjaśniać powstawanie tego schorzenia. Stąd wniosek, że winowajcą może być tak naprawdę każda z niezwykle rzadkich zmian genetycznych.

Nie mniej jednak, uczyniono znaczący postęp w zakresie znajdowania powiązań między tymi zmianami genetycznymi a ich neurobiologicznymi następstwami. W ostatnim czasie, doświadczenia na myszach wykazały, że osobniki posiadające mutacje w odpowiednich genach przedstawiały zachowania noszące znamiona autyzmu, takie jak brak chęci do obcowania z innymi myszami czy też stany lękowe. Wszystkie wyżej wymienione osobniki posiadały zmiany zarówno w strukturze, jak i w funkcjonowaniu mózgu. Badania te więc z pewnością okażą się niezwykle użyteczne w odkrywaniu związku pomiędzy różnymi obszarami mózgu a zachowaniem autystycznym. Poza tego rodzaju doświadczeniami, tworzone są też modele komórkowe pochodzące od pacjentów z mutacjami

genetycznymi, co również daje nowe możliwości testowania różnorodnych hipotez i nadzieję na odkrycie skutecznych metod leczenia.

Jakkolwiek obiecująco by te osiągnięcia nie brzmiały, to wciąż dopiero połowa sukcesu. Pozostaje jeszcze zbadanie czynników środowiskowych w kontekście autyzmu. Powszechnie uznaje się, że środowisko, poprzez mechanizmy neurobiologiczne czy też interakcje z genami może zakłócać rozwój neurologiczny, prowadząc do autyzmu. Jako jedną z wielu możliwości podaje się infekcje przebyte przez matkę w czasie trwania ciąży. Jednakże, w żadnym z rozpatrywanych przypadków nie udało się zupełnie potwierdzić, ani też przetestować mechanicznie ich biologicznych związków z autyzmem.

Jest oczywiste, że zbadanie jednego konkretnego czynnika środowiskowego poprzez wyodrębnienie go z labiryntu wszystkich pozostałych nie należy do zadań prostych. Można nawet powiedzieć, że jest to trudniejsze niż zidentyfikowanie mutacji z genomie. Już samo zawężenie możliwości wymaga żmudnych i czasochłonnych badań. Niektóre z nich już trwają, na przykład te prowadzone przez US National Institutes of Health's EARLI i między innymi mają właśnie szansę na odkrycie wzajemnych zależności między genami a środowiskiem.

Wielu naukowców i sponsorów skupiło swoje wysiłki i zasoby na, w ich opinii możliwych do rozwikłania, zagadkach z zakresu genetyki i neurobiologii. Jednak media wciąż skupione są na aspekcie środowiska, niezależnie od jego wiarygodności naukowej. Kluczowe jest jednak to, by uwaga agencji sponsoringowych i dobroczynnych nie została odwrócona od kwestii kluczowych, ale także to, by naukowcy starali się w sposób przejrzysty przedstawiać swoje odkrycia i badania. Wyjaśnienie faktycznego wpływu czynników środowiskowych na autyzm jest zagadnieniem priorytetowym, w którym wiele do powiedzenia mają każda z nauk- psychologia, socjologia i neurobiologia.

Opracowała: Katarzyna Chrzęszcz

Źródło: www.nature.com

<http://laboratoria.net/artukul/12054.html>

Informacje dnia: [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#) [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#) [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Partnerzy