

تازه های پژوهش

ترجمه: حمیده طباطبایی

ژن های مربوط به اختلال در خودماندگی کودکی^۱ تغییرات خیلی کوچک، اثرات بزرگ

نویسنده: دانیل دنون

دکتر توماس برگران و همکاران او ژن شانک ۳ را در بیش از ۲۰۰ فرد با اختلالات طیف اتیسم با دقت بسیار مورد ارزیابی قرار دادند. آنان این ژن را در سه خانواده یافتند:

- فردی در یک خانواده قطعه بزرگی از این ژن را نداشت. این فرد نمی توانست صحبت کند و کم توانی ذهنی متوسط داشت.

- دو برادر در خانواده دوم فقط قطعه کوچکی از این ژن را نداشتند. با این حال آنان نقص گفتار شدید و کم توانی ذهنی شدید داشتند.

- دختری در خانواده سوم، فقط قطعه انتهایی ژن شانک ۳ را داشت. او مبتلا به سندروم اسپرگر - یکی از خفیف ترین اختلالات طیف اتیسم - بود ولی گفتار سلیس داشت.

ژن شانک ۳ در سازمان دهی ساختار مغز دخالت دارد. برگران و همکاران او به این نتیجه رسیدند که افراد مهارت های گفتار، زبان و اجتماعی را به نحو مناسبی پرورش می دهند فقط وقتی که دقیقاً مقدار درستی از این ژن و سایر ژن های مرتبط با اتیسم را داشته باشند.

۱۸ دسامبر ۲۰۰۶ مطالعات انستیتو فرانس پاستور حاکی از این است که اختلال های درخودماندگی ناشی از تغییرات جزئی در ژن هایی است که ساختار مغز را کنترل می کنند.

اختلال درخودماندگی و بیماری های مرتبط با آن، که اختلال های طیف اتیسم شناخته شده، در زمره ی بیشترین مشکلات ژنتیکی روان شناختی و عصب شناختی است. گمان می رود تغییرات ژنتیک در ۳ تا ۶ درصد همه بیماری ها وجود دارد.

اما در این زمینه چه نوع تغییراتی مهم هستند؟ به نظر می رسد حتی تغییرات کوچک، منجر به عملکرد بسیار مهم یا بسیار جزئی ژن می شود و بر نحوه ی استفاده خوب افراد از زبان و تعامل خوب آنان با سایرین اثر می گذارد. هیچ ژن اتیسم منفردی وجود ندارد. اما، تغییرات در حوزه ی مشخصی یک کروموزوم انسان غالباً در افراد با اختلالات طیف اتیسم دیده شده است.

(شانک ۳)^۲ نام یکی از سه ژن در این قسمت کروموزوم می باشد. پژوهشگران انستیتو پاستور پارس

زیر نویس ها:

1. Auism

2. SHANK3

منبع: اینترنت