

جهش‌های ژنتیکی غیر ارثی از عوامل بروز اوتیسم

پژوهشگران آمریکایی در بررسی‌های خود کشف کردند که جهش‌های ژنتیکی غیر ارثی می‌توانند در خصوص بعضی از موارد بیماری اوتیسم توضیح دهند.



جام جم آنلاین: پژوهشگران آمریکایی در بررسی‌های خود کشف کردند که جهش‌های ژنتیکی غیر ارثی می‌توانند در خصوص بعضی از موارد بیماری اوتیسم توضیح دهند.

به گزارش مهر، محققان مرکز مطالعات کودکان دانشگاه ییل به نتایج جدیدی در مورد پایه‌های بیولوژیکی اختلال اوتیسم دست یافتند که دختران را نسبت به این بیماری نفوذپذیر می‌کند.

بررسی‌های این دانشمندان نشان می‌دهد که جهش‌های ژنتیکی غیر ارثی می‌توانند در خصوص حدود 2 درصد از موارد ابتلا به اوتیسم به ویژه در دختران توضیح دهد.

در آمریکا از هر 110 کودک در حدود 1 کودک به اختلال اوتیسم مبتلا است. این سندروم، یک اختلال نوروتوسعه‌ای است که موجب مشکلاتی در ارتباطات، تعاملات اجتماعی و بروز رفتارهای تکرار و درون‌گرایی می‌شود.

این محققان با استفاده از تکنیک ویژه‌ای که می‌تواند تکثیر و یا حذف یک یا چند بخش DNA را نشان دهد DNA نمونه‌های خون هزار خانواده سالم که تنها یکی از کودکان آنها مبتلا به اوتیسم بود را مورد بررسی قرار دادند.

این تکثیر و یا حذف را CNV (گوناگونی در تعداد کپی‌ها) می‌نامند. این نتایج نشان داد که هرچند بعضی از CNV ها بخش‌های طبیعی ژنوم انسان هستند، اما در کودکان اوتیست نسبت به کودکان سالم تعداد CNV های جدید بیشتری وجود داشت سپس این دانشمندان مناطق مرتبط با این جهش‌های ژنتیکی نادر را مورد بررسی قرار دادند و دریافتند که این جهش‌ها بیشتر بر روی کروموزم‌های 7، 15، 16، 17 و نورکسین 1 قرار گرفته‌اند.

محاسبات این تیم نشان داد که 130 تا 234 منطقه CNV وجود دارد که می‌توانند با اوتیسم ارتباط داشته باشند.

این دانشمندان همچنین دریافتند که بازوی بلند کروموزم 7، منطقه‌ای که با سندروم ویلیام در ارتباط است می‌تواند عامل بروز اوتیسم نیز باشد.

به گفته این پژوهشگران، در کودکان متأثر از اوتیسم در این منطقه کروموزمی، تکثیر DNA دیده می‌شود.

این مسئله نشان می‌دهد که تکثیر و یا تکرار DNA می‌تواند با اجتماعی‌گریزی که یکی از ویژگی‌های اوتیسم است ارتباط داشته باشد.