



کشف جهش‌های ژنتیکی مهم دخیل در بروز اوتیسم

دانشمندان جهش‌هایی را در یک ژن واحد کشف کرده‌اند که موجب بروز ناتوانی ذهنی و افزایش خطر بروز اختلال اوتیسم در کودکان می‌شود.

دانشمندان جهش‌هایی را در یک ژن واحد کشف کرده‌اند که موجب بروز ناتوانی ذهنی و افزایش خطر بروز اختلال اوتیسم در کودکان می‌شود.

به گزارش خبرگزاری مهر، مطالعات محققان موسسه تحقیقاتی اسکریپ فلوریدا به توضیح چگونگی تاثیر جهش‌های ژنتیکی در بروز مشکلات شناختی و رفتاری کمک می‌کند.

گاوین رومباو مجری این تحقیقات گفت: در این تحقیق ما کاری انجام دادیم که پیش از این هیچ کس به آن اقدام نکرده بود.

وی افزود: با استفاده از یک مدل حیوانی، به جهش‌های شناخته شده‌ای که موجب ناتوانی ذهنی می‌شود پرداختیم و برای نخستین بار یک رابطه علت و معلولی را بین اختلال در بلوغ سیناپس‌ها در طول فرایند رشد مغز و بروز اختلالات شناختی که در طول زندگی ادامه می‌یابند نشان دادیم. چنین اختلالاتی به طور معمول در افراد بزرگسال مبتلا به اختلالات رشد عصبی مشاهده می‌شود.

پژوهشگران بر روی یک پروتئین سیناپسی حیاتی موسوم به SynGAP1 متمرکز شدند.

جهش‌ها در این ژن که این پروتئین را رمز می‌کند موجب بروز ناتوانی‌هایی در حدود یک میلیون نفر در سراسر جهان می‌شود.

دانشمندان می‌گویند ممکن است فکر کنید این امر توسعه مدارات مغزی که موجب باهوش‌تر شدن می‌شود را تسهیل می‌کند.

اما افزایش تحریک پذیری، رشد مغز را مختل می‌کند. گمان ما بر آن است که بلوغ زود هنگام این سیناپس‌های تحریک پذیر زمان رندهای مهم بعدی را مختل می‌کند.

چنین رویدادی در این فرایند پیچیده مانع از رشد طبیعی ذهن و رفتار می‌شود.