

# Генетическое исследование выявило сотни типов аутизма



О распространённом заболевании, известном врачам как [аутизм](#), науке известно очень немного. Такой диагноз ставится в том случае, если ребёнок выражает явное нежелание проявлять социальные взаимодействия с окружающими людьми и стремиться повторять одни и те же действия с одинаковой степенью интереса.

Учёные научились [выявлять аутизм у новорождённых детей](#), обнаружили, что симптоматику заболевания [могут облегчить кишечные бактерии](#), и выяснили, что женский мозг от аутизма [защищён лучше мужского](#). Однако, считают авторы нового исследования, до сих пор никто из их коллег не заглянул в корень проблемы.

"Если вы видели ребёнка с аутизмом, это не значит, что вы знаете что-то об этом заболевании. За последние пять лет нашего исследования мы поняли, что генетика, лежащая в основе данного расстройства, демонстрирует сотни, если не тысячи, разных видов аутизма", — говорит соавтор исследования генетик Дэвид Ледбеттер ([David Ledbetter](#)) из Системы здравоохранения имени Гейзингера в Пенсильвании.

Как и животных сегодня делят на виды, не только по их внешним признакам, но и на основе знаний их генетического кода, так и заболевания необходимо делить на виды не посредством классификации симптомов, а путём тщательного изучения генетики пациента, решили исследователи. Ведь аутизм может возникнуть вследствие множественных мутаций в одном гене или нескольких, а также вследствие всего одной мутации.

За несколько десятилетий изучения генетических нарушений, тесно связанных с аутизмом, таких как [синдром Ретта](#) и [синдром ломкой X-хромосомы](#), учёные поняли, что люди с нарушением в одном и том же гене часто имеют схожие симптомы. За последние десять лет

достижения в области технологий секвенирования и анализа ДНК позволили предположить, что то же самое часто справедливо и для людей с так называемым идиопатическим аутизмом, или аутизмом неизвестной причины.

Ещё в середине 2000-х годов исследования показали, что люди с аутизмом, как правило, являются носителями множества копий генных вариаций, [делеций](#) или [дупликаций](#) крупных участков ДНК, которые охватывают несколько генов. Учёные также обнаружили, что люди, у которых имеется одинаковое количество копий, часто имеют схожую симптоматику.

Изучение группы из 200 пациентов с похожими изменениями в хромосомах позволило понять, какие приблизительно бывают генетические предпосылки у аутизма. Анализы показали, что люди с вариациями в хромосомной области, называемой 16p11.2, часто проявляют симптомы [расстройств аутистического спектра](#): в 20% случаев, если наблюдалась делеция на этом участке ДНК, и в 10% случаев, если была обнаружена дупликация.

За последние пару лет появилась возможность более пристально взглянуть на ДНК людей, страдающих аутизмом, и проанализировать все последовательности, кодирующие белки. А это около 1% из примерно трёх миллиардов пар оснований, которые составляют каждый геном человека. Такой подход показал, что многие люди, страдающие аутизмом, имеют мутации, не встречающиеся у людей без подобных расстройств, но лишь немногие люди с аутизмом имели одни и те же мутации.

"Несмотря на то, что мы проанализировали генетический материал более чем 2500 пациентов, страдающих аутизмом, мы почти ни разу не увидели один тот же ген, поражённый у двух разных людей", — рассказывает ведущий автор [нового исследования](#) Эван Эйхлер ([Evan Eichler](#)), профессор геномных наук в университете Вашингтона.

Для того чтобы разделить аутизм на подгруппы и связать генетическую картину со специфической симптоматикой, учёные должны были выявить повторные мутации — те, которые возникают неоднократно, а не всего один или два раза.

Для этого была собрана крупная международная команда учёных, в которую входили генетики из Бельгии, Нидерландов, Швеции, Австралии и Китая. Специалисты собрали базу данных, охватывающую 6000 детей и взрослых, имеющих симптомы расстройств аутистического спектра и диагноз задержки в развитии. В контрольную группу входило несколько тысяч здоровых человек.

В ходе этого масштабного исследования, которое проводится с 2011 года по сей день, выяснилось, что симптомы аутизма диагностируются у людей, имеющих различного рода вариации в спектре из 200 генов, ассоциирующихся с заболеванием. До сих пор учёным удалось связать практически любую симптоматику с генетической картиной из тысяч возможных вариантов, о чём сообщается в [статье](#) журнала Nature.

Самым очевидным случаем стала взаимосвязь мутации в гене [CHD8](#) с определёнными симптомами: нарушения сна, широко раскрытые глаза и [макроцефалия](#). Тем не менее,

умение диагностировать это заболевание не даёт понимание того, как можно излечить данную форму аутизма, сообщают исследователи.

В дальнейшем, чтобы понять, как помочь каждому пациенту, которому диагностировали аутизм, учёные планируют выявить общую закономерность в генетике заболевания и всех его подтипах. Исследователи из Вашингтонского университета уже выявили 50 генов, которые зависят от активности CHD8, но им ещё предстоит рассмотреть 199 генов, связанных с аутизмом, и понять, каково их влияние на остальные участки ДНК.

Генетики сообщают, что путь до разработки персонализированной терапии для каждого пациента с аутизмом будет долгим и тернистым. Однако они уверены, что изучение генетической картины вкупе с симптоматикой является единственно верным способом исследования аутизма и создания эффективного и безопасного метода лечения этого заболевания