

Топ 10 достижений в исследовании аутизма в 2013 году по версии Autism Speaks

С 2012 года Центр «Наш Солнечный Мир» является Primary Partner организации Autism Speaks в России и сегодня публикует статью с сайта www.autismspeaks.org о 10 самых передовых достижениях в области исследования аутизма в 2013 г.

Основные события беспрецедентного года с точки зрения достижений в области диагностики, предупреждения и терапии аутизма и сопутствующих состояний.

2013 год порадовал нас значительным продвижением в области исследований аутизма. Возросло количество исследований в области аутизма, освещаемых в СМИ. Большинство самых важных достижений года произошло с использованием новых технологий и на основе знаний, накопленных за годы инвестиций в фундаментальные исследования.

Мы видим сдвиг в сторону исследовательских проектов, которые дают конкретные ответы на вопросы, как предупредить, диагностировать и разработать индивидуальный подход к терапии аутизма и сопутствующих состояний. Эти достижения отражают растущее понимание того, что аутизм – комплексное заболевание всего организма.

Каждый год мы просим научных сотрудников Autism Speaks и научный совещательный комитет сделать обзор сотен исследований, которые были опубликованы в этом году. Из них выбирают десять самых значимых достижений в области аутизма.

«Этот год подарил множество волнующих научных историй для обсуждения, и нам было трудно выделить из них 10 лучших», - сказал Роб Ринг, генеральный директор по науке Autism Speaks. - «Научные открытия в исследовании аутизма становятся все лучше и качественнее».

Представляем вашему вниманию топ 10 достижений в исследовании аутизма в 2013 году:

1. Определение всей последовательности генома способствует постановке диагноза и разработке индивидуальной терапии при аутизме.

В июле первые результаты программы Autism Speaks «10K Autism Genomes Program» продемонстрировали важность определения всей последовательности генома для создания беспрецедентного руководства по диагностике и разработке индивидуальной терапии при аутизме и сопутствующих состояниях. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/autism-genome-sequenced-unprecedented-detail>

2. Определен самый ранний признак аутизма; потенциальное окно для самого раннего вмешательства.

Исследователи провели высокотехнологическое исследование по отслеживанию взгляда, и выявили едва уловимое, но устойчивое снижение зрительного контакта у двухмесячных младенцев, у которых потом развивался аутизм.

В случае подтверждения, открытие будет самым ранним биомаркером аутизма. Это позволит проводить самое раннее вмешательство, что в свою очередь позволит усовершенствовать подход для развития мозга, обучения и социальной адаптации. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/study-eye-contact-declines-early-babies-who-later-develop-autism>

3. Веское доказательство того, что фолиевая кислота в период внутриутробного развития может снизить риск развития аутизма.

В феврале в журнале Американской медицинской ассоциации были опубликованы результаты большого исследования, показавшего что аутизм встречается реже среди детей, чьи матери принимали добавки с фолиевой кислотой в недели до и после зачатия. Это открытие предлагает женщинам безопасный и практичный способ снижения риска развития аутизма у ребенка. Однако, эффект может быть снижен у женщин с предрасположенностью к низкому уровню фолиевой кислоты. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/more-evidence-folic-acid-reduces-autism-risk>

4. Исследование генов при расстройствах нервного развития установило частичное совпадение условий при аутизме и Major Mental-Health Conditions

В феврале результаты самого масштабного в истории генетического исследования расстройств нервного развития и психиатрических заболеваний показали много общего между аутизмом и СДВГ, биполярным расстройством, депрессией и шизофренией. Общих гена два, они отвечают за баланс уровня кальция в клетках мозга, это дает общее направление для разработки новых терапевтических подходов. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/autism-shares-risk-genes-major-psychiatric-disorders>

5. Новые инструменты дают возможность исследователям отслеживать активность генов, связанных с аутизмом.

В ноябре две группы ученых независимо друг от друга опубликовали исследования, которые позволяют наиболее точно выявить специфические периоды развития мозга, когда генетические мутации могут привести к усилению риска развития аутизма. Исследования открыли удивительные совпадения — например, то, что многие гены, связанные с аутизмом, оказывают воздействие на на одни и те же маленькие участки проводящих путей мозга. Эти открытия дают новые важные направления для разработки будущих терапевтических подходов <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/scientists-use-new-tool-track-activity-autism-linked-genes>

6. «Оптимальные результаты» при аутизме редко, но бывают.

В январе эпохальное исследование показало, что малая группа детей с аутизмом полностью восстановилась. Исследователями было задокументировано, что у этих детей были диагностированы серьезные аутистические симптомы, и ученые предположили, что интенсивное раннее вмешательство и биологические различия могут быть решающими для достижения «оптимального результата». Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/optimal-outcomes-rare-real-autism>

7. Вне генов аутизма: эпигенетические различия у идентичных близнецов.

Изучая идентичных близнецов с разными диагнозами или разным уровнем тяжести симптомов аутизма, ученые выявили контрольную информацию, показывающую, как влияние окружающей среды может привести к аутизму или предотвратить его развитие. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/beyond-autism-genes-epigenetic-differences-identical-twins>

8. Аутизм, длинные гены и связующие ДНК элементы

В августе исследователи опубликовали ряд открытий, которые связывают аутизм с разрывами в очень длинных генах и ферментами, разрушающими их. Ученые начали поиск химических веществ, которые будут препятствовать работе этих важных ферментов (топоизомеразы). Это открытие может также помочь объяснить повышенный риск развития аутизма у поздних детей. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/autism-long-genes-and-dna-detanglers>

9. Масштабное исследование подтверждает связь нарушений функционирования желудочно-кишечного тракта с поведенческими проблемами у детей с аутизмом

В ноябре результаты масштабного исследования, проведенного на группе детей с разными видами аутизма, подтвердили у них наличие большого процента желудочно-кишечных симптомов. Исследование также связывает проблемы ЖКТ с многими аутистическими симптомами, в том числе с отказом от социальных контактов и раздражительностью. Эти открытия легли в основу разработанных Autism Speaks терапевтических стандартов при аутизме, призывающих врачей искать и лечить симптомы желудочно-кишечных заболеваний у детей с аутизмом. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/large-study-supports-gi-link-problem-behaviors-kids-autism>

10. «Хорошая» бактерия избавляет подопытных мышей от аутоподобного поведения.

Ученые на модели аутизма на мышах выяснили, что пробиотики, снижающие воспаление кишечника, также улучшают социальное поведение, сокращая повторяющееся поведение и признаки тревожности. Это исследование подтвердило идею о том, что воспаление кишечника может усугублять или даже являться причиной развития симптомов аутизма у людей. И это открывает нам путь к клиническим испытаниям, в результате которых появится пробиотик для детей с аутизмом и проблемами ЖКТ. Более подробно можно ознакомиться по ссылке <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/good-bacteria-ease-autism-behaviors-mouse-model>