



27 Νοεμβρίου 2018

ΟΙ ΠΡΩΙΜΕΣ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΕΣ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΣΤΟΝ ΛΟΓΟ ΣΕ ΝΗΠΙΑ ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΚΑΙ ΦΤΩΧΗ ΓΛΩΣΣΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΕΥΡΕΙΑ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗΣ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΣΤΑ ΛΕΥΚΟΚΥΤΤΑΡΑ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι ερευνητές εντοπίζουν τα μοριακά θεμέλια των διαφορετικών εγκεφαλικών αντιδράσεων στον λόγο νηπίων με αυτισμό και με φτωχή πρώιμη γλωσσική ανάπτυξη και έκβαση

Διεθνής επιστημονική ομάδα, επικεφαλής της οποίας είναι ερευνητές από το Τμήμα Ψυχολογίας του Πανεπιστημίου Κύπρου και την Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνια στο Σαν Ντιέγκο (UCSD), έχουν ανακαλύψει μία μεγάλης κλίμακας σύνδεση μεταξύ μοτίβων γονιδιακής έκφρασης στα λευκοκύτταρα του αίματος και πολλών λειτουργικών νευρολογικών αντιδράσεων στη γλώσσα. Αυτή η σύνδεση παρατηρείται διαφοροποιημένη σε νήπια που έχουν διάγνωση διαταραχής αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ) και φτωχή γλωσσική ανάπτυξη, σε σύγκριση με νήπια που έχουν αυτισμό και καλή γλωσσική ανάπτυξη και με νήπια με τυπική ανάπτυξη. Τα γονίδια που έχουν ανακαλυφθεί είναι πολλά, και δουλεύουν μαζί και οργανωμένα, ενώ είναι γνωστό ότι ενεργοποιούνται σε πολλούς ιστούς στο σώμα, συμπεριλαμβανομένου του εγκεφάλου, και μπορούν εύκολα να μελετηθούν στα λευκοκύτταρα του αίματος. Πολλά απ' αυτά τείνουν να μην ελέγχονται σωστά στους εγκεφαλικούς ιστούς των ατόμων με αυτισμό, ενώ είναι πολύ σημαντικά κατά την προγεννητική περίοδο της εγκεφαλικής ανάπτυξης. Πολλά επίσης είναι εκείνα που διαφοροποιούν τους εγκεφάλους των ανθρώπων και των πιθήκων και φαίνεται να έχουν σημασία στις επιμέρους διαδικασίες της γλώσσας όπως η κατάκτηση της ομιλίας.

Τα ευρήματα δημοσιεύτηκαν στο επιστημονικό περιοδικό *Nature Neuroscience* στις 26 Νοεμβρίου 2018. Η δημοσιευμένη μελέτη υπογραμμίζει ότι υπάρχουν διαφορετικοί μοριακοί βιολογικοί μηχανισμοί που αλλάζουν την εγκεφαλική ανάπτυξη στον υπότυπο των νηπίων με ΔΑΦ που έχουν φτωχή γλωσσική έκβαση και ότι αυτή η βιολογική διαφορά είναι παρούσα πριν να διαφανεί αυτή η φτωχή έκβαση.

«Η πρώιμη γνωστική ανάπτυξη είναι εξαιρετικά μεταβλητή», ανέφερε ο επικεφαλής συγγραφέας Michael Lombardo, Επίκουρος Καθηγητής Ψυχολογίας στο Πανεπιστήμιο Κύπρου. «Κάποια νήπια με αυτισμό έχουν μηδαμινές γλωσσικές ικανότητες, ενώ, στο άλλο άκρο, πολλά απ' αυτά αναπτύσσονται γλωσσικά όπως τα υπόλοιπα παιδιά. Ένα σημαντικό ερώτημα είναι κατά πόσο αυτά τα διαφορετικά γλωσσικά προφίλ αυτισμού είναι διακρίσεις υποτύπων που δείχνουν διαφορετικά βιολογικά θεμέλια. Πρέπει να καταλάβουμε καλύτερα τα βιολογικά θεμέλια της διαφορετικής πρώιμης γλωσσικής ανάπτυξης στον αυτισμό γιατί η πρώιμη γλωσσική ικανότητα είναι ένας από τους πιο σημαντικούς παράγοντες πρόβλεψης για πρώιμη παρέμβαση και μετέπειτα εξέλιξη των παιδιών».



Στο UCSD, η ερευνητική ομάδα, με επικεφαλής τους συγγραφείς, Δρ. Eric Courchesne, και Δρ. Karen Pierce, Καθηγητές νευροεπιστήμης και συνδιευθυντές του UCSD Autism Center of Excellence, συνέλεξε δείγματα αίματος από 118 νήπια με μέση ηλικία τους 29 μήνες, και μέτρησε τη μεταγραφική δραστηριότητα όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Η ομάδα στο UCSD συνέλεξε και δεδομένα από λειτουργικό MRI κατά τη διάρκεια του φυσικού ύπνου νηπίων στα οποία παρουσιάστηκαν παθητικά γλωσσικά ερεθίσματα. Χρησιμοποιώντας συμπεριφορικά δεδομένα κλινικής αξιολόγησης που συλλέχθηκαν επανειλημμένα κάθε χρόνο από την ηλικία του ενός έτους, η ομάδα μπόρεσε να χωρίσει τα νήπια με αυτισμό σε υποτύπους καλής ή φτωχής γλωσσικής έκβασης μέχρι τα 3 ή 4 έτη.

Χρησιμοποιώντας βιοστατιστικές μεθόδους, ο Δρ. Lombardo χώρισε τα γονίδια σε “ενότητες γονιδίων” με μεγάλη συσχέτιση και έπειτα εξέτασε πώς η δραστηριότητα των ενοτήτων γονιδίων σχετίζεται με την νευρολογική αντίδραση ολόκληρου του εγκεφάλου στη γλώσσα. Η δραστηριότητα των ενοτήτων αυτών που σχετιζόταν με νευρολογικές αντιδράσεις στη γλώσσα ήταν διάχυτη στο γονιδίωμα, συμπεριλαμβάνοντας πολλές χιλιάδες γονίδια που δουλεύουν μαζί με οργανωμένο τρόπο. Το κύριο εύρημα της έρευνας αποτελεί μεγάλη μεθοδολογική πρόοδο που θα μπορούσε να βοηθήσει τις έρευνες στο να εστιάσουν στο πώς θα μπορέσουν να αξιολογήσουν καλύτερα το ποια άτομα πρόκειται να ανταποκριθούν καλύτερα σε διάφορες θεραπείες.

«Μια από τις μεγαλύτερες προκλήσεις στο να καταλάβουμε καλύτερα τις ΔΑΦ», ανέφερε ο συγγραφέας Eric Courchesne, «είναι η απουσία μεθόδου που να βοηθά στο να βρούμε ποιες διαφορές γονιδιακής δραστηριότητας βρίσκονται πίσω από τις αρχικές εγκεφαλικές διαφορές και τα κλινικά συμπτώματα νηπίων με ΔΑΦ. Αυτό συμβαίνει επειδή ο εγκέφαλος του ζωντανού νηπίου δεν μας επιτρέπει να μετρήσουμε απευθείας τη γονιδιακή δραστηριότητα. Γι' αυτό, οι διαφορές γονιδιακής δραστηριότητας που βρίσκονται πίσω από τη δυσλειτουργία του εγκεφάλου καθώς και τα κλινικά συμπτώματα, μας είναι εντελώς άγνωστα – μέχρι τώρα. Η πρωτοποριακή μέθοδός μας εκμεταλλεύεται το γεγονός ότι ένας μεγάλος αριθμός γονιδίων και δικτύων γονιδίων που σχετίζονται με τις ΔΑΦ και με τον προ-γέννησης εγκέφαλο εκφράζονται, εκτός από τον εγκέφαλο, σε προσβάσιμους μη-εγκεφαλικούς ιστούς όπως τα λευκοκύτταρα».

Η ομάδα σχεδιάζει να προεκτείνει την έρευνά της και σε άλλους σχετικούς τομείς όπως π.χ. στην παρακολούθηση ανταπόκρισης υποτύπων ΔΑΦ σε θεραπείες, την πιθανή χρήση των πληροφοριών σε σχέση με τη γονιδιακή έκφραση, τη μέθοδο fMRI, και τις κλινικές μετρήσεις για την ανάπτυξη εργαλείων που θα μπορούν να προβλέπουν καλύτερα και σε πολύ πρώιμα στάδια τη γλωσσική έκβαση στα νήπια με ΔΑΦ.