

Генетические аспекты аутизма

Дорошенко Павел Юрьевич, Липко Арсений Леонидович

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Сычик Людмила Михайловна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Детский аутизм или расстройства аутистического спектра (РАС) - заболевание, возникающее вследствие нарушения развития головного мозга и характеризующееся выраженным и всесторонним дефицитом социального взаимодействия и общения. По данным ВОЗ, распространенность РАС составляет 63 случая на 10 тыс. детского населения (рост за 10 лет в 10 раз), в РБ - 5 случаев (рост в 3 раза)

Цель исследования изучить основные причины аутизма, в том числе роль генетического фактора в развитии болезни

Проведен всесторонний анализ данных зарубежной и отечественной литературы по изучаемой проблеме. Считалось, что за аутизм отвечает один ген. Гипотеза исследования заключается в том, что аутизм имеет полигенную природу

Гены риска аутизма можно разделить на 2 функциональные категории: связанные с развитием и функционированием нейронов и синапсов и связанные с вовлечением хроматина. С аутизмом тесно связан ген МТ-3, локализованный в 16 хромосоме и кодирующий белок металлотионеин. Данный белок отвечает за созревание и деятельность иммунной и нервной систем, нормальное функционирование органов ЖКТ, защиту от активных форм кислорода, детоксикацию организма от тяжелых металлов, за регуляцию содержания кальция, меди и цинка в крови. В отличие от подсемейств МТ-1 и МТ-2, которые экспрессируются в различных органах и тканях, и МТ-4, действующего в базальном слое эпителия, МТ-3 преобразует наследственную информацию преимущественно в головном мозге. Потому этот ген и стал «главным по аутизму». Существует два типа аутизма: аутизм с рождения (классический аутизм) и регрессивный аутизм, который происходит между 12 и 24 месяцами, после периода нормального развития и поведения. Случаи аутизма с рождения редки – 1-2 на 10 тыс. детей. Частота регрессивного аутизма и РАС резко увеличилась, затрагивая каждого 250-го ребенка. К основным проявлениям детского аутизма относятся: нарушение речи, отсутствие эмоционального контакта с людьми, проблемы в социализации, приступы агрессии, слабый интерес к игрушкам, стереотипность мышления, боязнь перемен

РАС характеризуются тяжелыми медико-социальными последствиями. Инвалидами являются более 85% детей, состоящих на диспансерном учете. Данная проблема требует дальнейшего изучения, а имеющаяся в РБ статистика отражает только количество пациентов, попавших на прием к медикам, но никак не реальную картину заболеваемости. Большинство педагогов и медицинских работников имеют слабое представление об аутизме, что затрудняет его своевременную диагностику