



בית לורן

המרכז למשפחה המתמודדת עם P.D.D./ אוטיזם

אגודה לאומית לילדים אוטיסטים ע"ר
THE ISRAELI SOCIETY FOR AUTISTIC CHILDREN **אלו"ט**



פברואר 2013

מידע חדש בתחום האוטיזם גיליון 63

מה בגיליון:

מוטציות דה נובו באוטיזם.	סקירה
גורמים גנטיים וסביבתיים בקרב זוגות תאומים עם אוטיזם	מחקר
תוצאות ארוכות טווח של טיפול קצר מועד בקרב פעוטות על הרצף האוטיסטי	מחקר
תסמונת אספרגר - כל מה שעל המורה לדעת	ספר חדש

סקירת מחקרים

Sporadic autism exomes reveal a highly interconnected protein network of de novo mutations

O'Roak, Brian J. et al.

[Nature 485](#), 7397 (May 10, 2012): 246-50

De novo mutations revealed by whole-exome sequencing are strongly associated with autism

Sanders, Stephan J. et al.

[Nature 485](#), 7397 (May 10, 2012): 237-41.

Patterns and rates of exonic de novo mutations in autism spectrum disorders

Neale, Benjamin M. et al.

[Nature 485](#), 7397 (May 10, 2012): 242-5.

מוטציות דה נובו באוטיזם

שלושה מחקרים שפורסמו לאחרונה במגזין Nature עוסקים בזיהוי מוטציות שגורמות לאוטיזם בארבעה גנים חדשים, ומדגימים את חשיבות מוטציות דה נובו באטיולוגיה האוטיזם: על פי המחקרים ייתכן שיש 1000 או יותר גנים בסיכון גבוה בהן יכולות להתרחש מוטציות הגורמות אוטיזם גורמים.

מחקרים אלו מספקים הסבר למה שנראה כמו פרדוקס: מצד אחד, מחקרים על תאומים מראים שאוטיזם הוא גנטי (תאומים זהים נוטים יותר להיות מאובחנים שניהם על הרצף לעומת תאומים לא זהים) – מצד שני, מקרים רבים של אוטיזם הם ספואדיים, כאשר אף אחד אחר במשפחה אינו מאובחן על הרצף. כיצד אוטיזם יכול

להיות "גנטי", אך לא תמיד לעבור בירושה במשפחה? ההסבר הוא שמקרים רבים נגרמים על ידי מוטציות חדשות - כאלה המתעוררות בתאי הזרע או הביצית של ההורים. מוטציות דה נובו לא עוברות בתורשה, אלא מתרחשות באופן ספונטני סמוך להפריה או במהלכה. המחקרים שדווחו בכתב העת Nature מנסים למצוא מוטציות אלו, ולראות אילו גנים הושפעו מהן.

באמצעות מיפוי רצף ה-DNA של מספר רב של אנשים בעלי מצב נוירולוגי זהה, ניתן לבחון האם אותם הגנים ציגים מספר רב של פעמים. שלושת צוותי המחקר בחרו בגישה דומה, וניתחו את החומר הגנטי שנלקח מדגימות דם של משפחות בהן הורים שלא הפגינו שום סימן לאוטיזם, הביאו לעולם ילד שאובחן על הספקטרום האוטיסטי. גישה זו איפשרה למדענים לזהות את המוטציות הראשוניות המתלוות לתסמונת, במקום לנסות לפלס את דרכם בין ההשפעה הגנטית האפשרית שבאה מהשושלת של האם ושל האב. בכל שלושת המחקרים, המדענים התמקדו ב"תקלות" גנטיות נדירות שנקראות מוטציות דה נובו. קיימות ראיות חזקות שלמוטציות דה נובו יש תפקיד חשוב באטיולוגיה של אוטיזם – ראשית, גרסאות שונות של דה נובו מופיעות בשיעור גבוה באופן משמעותי באוטיסטים בהשוואה לקבוצת ביקורת. שנית, מחקרים מגלים שהסיכון לאוטיזם עולה עם גיל האב - כלומר, אבות מבוגרים הם בעלי נטייה גדולה יותר להוליד ילדים עם אוטיזם. הסיבה לכך היא שהתאים שמייצרים תאי זרע בגברים ממשיכים להתחלק לאורך כל החיים שלהם, מה שמוביל לסיכוי גבוה יותר שתתרחש מוטציה ככל שעובר זמן.

שלושת המחקרים חפשו סוג מסוים של מוטציה: מוטציה נקודתית או שינויים בבסיס דנ"א יחיד. כל מחקר מציג רשימת גנים עם מוטציות דה נובו שנמצאו אצל חולים מסוימים. כאשר מוטציה הופיעה ביותר ממשתתף אחד, זו ראייה חזקה כי מוטציות אלו עשויות להיות הגורם לאוטיזם במשתתפים. עדיין לא ברור כיצד המוטציות הספציפיות שנצפו בגנים עלולים לגרום או לתרום לסימפטומים של אוטיזם, התגליות הללו הן רק נקודת התחלה, אבל הם יסייעו מאד בהבנת הבסיס הביולוגי של האוטיזם.

ככל הנראה קיימים מאות ואפילו אלפי גנים שיכולים לגרום לאוטיזם כאשר הם עוברים מוטציה. מעניין לציין, שרבים מהגנים שעלו במחקרים קשורים להיבטים של התפתחות מערכת עצבים או פועלים ומקודדים חלבונים הפועלים באינטראקציה הדוקה אחד עם השני – ולכן סביר יותר להניח כי הם באמת מעורבים באוטיזם. מחקרים אלה מחזקים את העובדה שאוטיזם אינו הפרעה אחת - לא מבחינה קלינית ולא מבחינה גנטית. בדומה לפיגור שכלי, לאפילפסיה או למצבים רבים אחרים, אוטיזם יכול להיגרם על ידי מוטציות בכל אחד ממספר גדול מאוד של גנים, אלה שידוע עליהם עד כה מהווים כ-30% מהמקרים של אוטיזם.

מתוך: <http://wiringthebrain.blogspot.co.il/2012/04/de-novo-mutations-in-autism.html>

למאמרים המלאים ניתן לפנות במייל: b_lauren@netvision.net.il

מחקר

Genetic Heritability and Shared environmental Factors Among Twin Pairs With Autism

Hallmayer Joachim et al.

[Archives of General Psychiatry.](#)

[Volume 68, Issue 1.](#) November 2011, Pages 1095-1102.

גורמים גנטיים וסביבתיים בקרב זוגות תאומים עם אוטיזם

ממחקר שנערך באוניברסיטת סטנפורד בקרב זוגות תאומים, עולה כי לגורמים סביבתיים משותפים תפקיד גדול יותר בהתפתחות אוטיזם ביחס לתפקיד הגנטיקה. המחקר כלל 52 זוגות תאומים זהים ו-138 זוגות של תאומים לא זהים, בהם לפחות תאום אחד אובחן על הרצף האוטיסטי. בתאומים זהים סיכויים גבוהים יותר שלשני האחים יהיה אוטיזם, מכיוון שהם חולקים את כל הגנים, אך בהתחשב בכך שלא כל אח מזוגות התאומים אובחן עם אוטיזם, הלקות לא יכולה להיות 100% גנטית.

בהסתמך על אבחונים, דיווחי הורים, תצפיות ישירות, ובדיקות גנטיות, זיהו החוקרים כי בתאומים זהים ל- 42.5% אחוזים מהזוגות של בני תאומים ול- 43% מהזוגות של בנות תאומות היה אוטיזם. לגבי תאומים לא זהים, 12.9% אחוזים של התאומים הבנים ו- 20% מהתאומות הבנות אובחנו על הספקטרום האוטיסטי. כלומר, גורמים סביבתיים משותפים מסבירים 58% של הסיכון לפתח הפרעות על הרצף האוטיסטי, בעוד שהורשה גנטית אחראית ל-38%.

העדויות המצטברות מראות שהסימפטומים לאוטיזם מופיעים לקראת סוף השנה הראשונה של הילד. כיוון שסביבת טרום הלידה ואחרי הלידה משותפת לשני התאומים, החוקרים מניחים שלפחות לחלק מן הגורמים הסביבתיים יש השפעה על הסיכון להופעת אוטיזם בתקופה הקריטית הזו של חיי הילד. מחקרים קודמים העלו רשימה של גורמים סביבתיים אפשריים, כגון גיל הורים מתקדם, זיהומים במהלך הריון, לידות מרובות, לידה במשקל נמוך בלידה וסיבוכים בזמן הלידה.

[למאמר באנגלית.](#)

מחקר

Long-term Outcomes of Toddlers With Autism Spectrum Disorders Exposed to Short-term Intervention

Rebecca J. Landa and Luther G. Kalb

[Pediatrics.](#)

[Volume 130](#), November 2012, pp. 186-190.

תוצאות ארוכות טווח של טיפול קצר מועד בקרב פעוטות על הרצף האוטיסטי

במחקר זה נבחנו ההשפעות ארוכות הטווח של טיפול התערבותי מוקדם בן שישה חודשים על פעוטות בספקטרום האוטיסטי

ארבעים ושמונה פעוטות שאובחנו עם אוטיזם קבלו חצי של התערבות טיפולית התנהגותית קצרת מועד. הרמה הקוגניטיבית (IQ), יכולות התקשורת וחומרת תסמיני האוטיזם, נבדקו בשלושה פרקי זמן שונים: לפני קבלת הטיפול (בגיל ממוצע של 27 חודשים), זמן קצר לאחר קבלתו (35 חודשים), ובטווח זמן ממושך לאחר הטיפול (72 חודשים).

הפעוטות השתתפו בטיפול התערבותי מקיף המבוסס על אסטרטגיות הוראה מוכחות הכוללות ABA, רמזים חזותיים מסייעים, אימון לתגובות מפתח ועוד. הטיפול ניתן במהלך 10 שעות שבועיות במסגרת גן הילדים, בקבוצות של 5 פעוטות, מטפל ראשי ושני סייעים. הורי הפעוטות קבלו הדרכה שבועית על אוטיזם ועל טיפול התערבותי רלוונטי, וכן מפגש חודשי בבית ליישום אסטרטגיות ההוראה בתוך שגרת הבית.

לאחר הטיפול נמדדו הישגים במנת המשכל בשאלון הסתגלותי התפתחותי, וכן הפחתה בחומרת תסמיני האוטיזם. העליות במדדי הבדיקה לא התרחשו באופן שווה במרווחי הזמן השונים. ההישגים המשמעותיים נמדדו בפרק הזמן הקצר שלאחר הטיפול, לאחריו תקופה של התייצבות בהישגים, ולבסוף פרץ התפתחות שני.

הממצאים מדגישים את הפוטנציאל ארוך הטווח החיובי של התערבות טיפולית בפעוטות על הרצף האוטיסטי. מחקר נוסף נדרש על מנת לגלות האם ירידה בחומרת תסמיני האוטיזם יכולה להתקיים באמצעות התערבות ממוקדת.

[למאמר באנגלית.](#)

ספר חדש

תסמונת אספרגר - כל מה שעל המורה לדעת

מט ווינטר וקלייר לורנס

הוצאת אח, 2012

ברחבי העולם גוברת המודעות לתסמונת אספרגר ועימה האבחנה שלה ולכן חיוני שכל מורה בכל כיתה יכיר את הבעיה ויבין מהי הדרך הטובה ביותר לתמוך בתלמידים עם תסמונת אספרגר במסגרת הבית-ספרית. מהדורה מורחבת ומעודכנת זו היא מקור המידע האידיאלי שיכול לכוון את המורים לכיוון הנכון. בתמצות ובשפה ברורה ונגישה הספר מאפשר לקורא לקבל מידע עדכני בנושא תסמונת אספרגר. מתוארים בו המאפיינים המשותפים אותם יש לחפש ומוצעות בו אסטרטגיות פשוטות לעריכת התאמות במערכת, כדי לתת מענה לצרכיו החינוכיים של תלמיד עם תסמונת אספרגר. יש בספר שפע עצות מועילות וייעוץ מעשי והוא עונה על שאלות מרכזיות כגון 'האם אני מתאים ללמד את הילד הזה?' וגם 'כיצד אוכל לסייע לתלמיד עם תסמונת אספרגר בלמידה?'. החומר החדש כולל מידע על הוראה של תלמידים בוגרים יותר ועל מתבגרים עם תסמונת אספרגר, עצות על האופן בו יש לנהוג כאשר מתעוררות בעיות וכן הצעות לגישה בית-ספרית כוללת הנותנת מענה לתלמידים עם תסמונת אספרגר.

מתוך אתר הוצאת אח.

כתובת לרכישת הספר: <http://www.achbooks.co.il/aecommerce/c2676/133152.php>

בברכה,

מיכל שמול

מידענית מרכז אלו"ט למשפחה

*המידע/הפרסום המועבר בדיוור זה הינו כללי בלבד, אינו מתייחס למקרים פרטניים ואינו מהווה תחליף לייעוץ משפטי ו/או מקצועי. המידע/הפרסום אינו מהווה המלצה ו/או עידוד מצד אלו"ט או מי מטעמה לבצע או שלא לבצע כל פעולה שהיא.