

## Lässt sich Autismus bald heilen?

Ein Heidelberger Wissenschaftlerteam hat eine entscheidende Genveränderung entschlüsselt - Behandlung mit geeigneten Proteinen könnte Hilfe bringen

*Heidelberg* - Anna S. ist Mutter von drei Kindern. Beim vierten Kind bemerkt sie schon früh, dass etwas nicht stimmt. Alle Versuche, Blickkontakt zu ihrem kleinen Sohn Jonas aufzunehmen, scheitern. Sie spürt, dass das Baby in einer ganz eigenen Welt lebt. Spät fängt Jonas an zu krabbeln. Erst mit drei Jahren beginnt er zu sprechen - und dann auch nur einzelne Worte. Jonas lässt sich ungern berühren und schmust nicht. Sein Kopfumfang ist wesentlich größer als bei Gleichaltrigen. Als Jonas sechs Jahre alt ist, bekommen die Eltern endlich eine Diagnose: Er leidet an Autismus.

Autismus ist eine angeborene Wahrnehmungs- und Informationsstörung des Gehirns, die häufig mit verminderter, manchmal allerdings auch mit überdurchschnittlicher Intelligenz einhergeht. Autisten können nur sehr eingeschränkt mit ihrer Umgebung kommunizieren, auffallend sind stereotype und auch ritualisierende Verhaltensweisen. Männer sind von Autismus viermal häufiger betroffen als Frauen.

Ein Forscherteam um Gudrun Rappold am Institut für Humangenetik der Universität Heidelberg hat nun bei Autisten und geistig behinderten Patienten im sogenannten Shank-2-Gen neue, bislang unbekannte Genveränderungen entdeckt. Die im Fachjournal "Nature Genetics" publizierte Arbeit liefert ein wichtiges Element im Puzzle psychischer Erkrankungen.

Die Heidelberger Wissenschaftler haben das Erbgut von 396 Patienten mit Autismus, 184 Patienten mit geistiger Behinderung sowie jeweils deren Eltern untersucht. Die Kontrollgruppe bestand aus 600 gesunden Personen. Die Doktorandin Simone Berkel hat akribisch mehrere Tausend Blutproben analysiert und zugeordnet.

Bei dem "Psycho-Gen" handelt es sich um das sogenannte Shank-2-Gen, welches für die richtige Vernetzung von Nervenzellen verantwortlich ist. Es lässt ein spezielles Gerüstprotein für Nervenzellen produzieren. Dieses bildet eine maschenartige Struktur an den Enden der Nervenreizleitung aus, den sogenannten Postsynapsen.

Nur wenn diese Nervenmaschen intakt sind, können die Nervenimpulse korrekt weitergeleitet werden. "Offensichtlich ist eine intakte, innere Struktur der Nervenzellverbindungen notwendig, damit sich Sprache, soziale Kompetenz und kognitive Fähigkeiten entwickeln können", erläutert Gudrun Rappold. Früher vermutete man, dass Autismus durch mangelnde Aufmerksamkeit und zu wenig Liebe durch die Mutter entsteht. Inzwischen weiß man jedoch, dass die Erkrankung auf Genveränderungen, also Mutationen, beruht.

Es handelt sich dabei teils um neu erworbene Mutationen und teils um solche, die vererbt wurden. Eine einzelne Veränderung reicht allerdings nicht immer aus, um die Erkrankung auszulösen, es muss ein Schwellenwert an Genveränderungen überschritten werden.

Auffallend ist für die Heidelberger Biologin, dass einige der Mütter, deren Söhne an Autismus erkrankt sind, selbst an psychischen Erkrankungen leiden, wie Depressionen oder Angststörungen: In diesen Familien treten psychische Erkrankungen gehäuft auf.

Die Heidelberger Studie zeigt, dass die Mutation sowohl bei Autisten mit normaler Intelligenz auftritt als auch bei Menschen mit einer geistigen Behinderung. "Immer mehr verdichtet sich der Befund, dass man bei unterschiedlichen psychischen Erkrankungen eine Ursache auch auf dem gleichen Gen finden kann", erklärt Gudrun Rappold. "Es scheint also einen zentralen Trigger für psychiatrische Erkrankungen zu geben."

Sorge bereitet in diesem Zusammenhang die Tatsache, dass Autismus in den Industrienationen immer häufiger diagnostiziert wird: War vor einigen Jahren nur ein Kind von 2000 betroffen, so sind heute in den USA schon 15 von 2000 Kindern erkrankt. Den Grund, warum Autismus und andere

psychische Erkrankungen zunehmen, vermutet Gudrun Rappold zum einen in einer verbesserten Diagnostik und zum anderen in der Reizüberflutung einer immer komplexer werdenden Welt.

Doch es gibt eine Hoffnung für die Behandlung von Autismus: Bei mutierten Fruchtfliegen hat man festgestellt, dass bestimmte Genveränderungen im Gehirn reversibel sind. Das heißt, sie können durch Gabe eines fehlenden Proteins wieder eine normale Hirnfunktion erreichen. Auch im Kommentar der Juni-Ausgabe von "Nature Genetics" deutet sich diese Möglichkeit an. Das könnte in Zukunft die Therapie bei psychiatrischen Erkrankungen revolutionieren.