



ออทิสติกกับรหัสพันธุกรรม ของความสามารถพิเศษ

นพ.ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา
จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น

โครงการถอดรหัสพันธุกรรมของมนุษย์ (Human Genome Project) ซึ่งประสบความสำเร็จมาตั้งแต่ปี พ.ศ.2546 นับเป็นจุดเริ่มต้นของการไขปริศนาต่างๆ ที่มีอยู่มากมายในตัวมนุษย์ เดิมเชื่อว่ายีนของมนุษย์อาจมีถึง 100,000 ยีน แต่ในปัจจุบันพบว่ามีเพียง 20,000 ถึง 25,000 ยีนเท่านั้น มนุษย์มีวิวัฒนาการของยีนตลอดเวลา พบยีนใหม่มากกว่า 1,000 ยีน ในขณะเดียวกันก็พบว่ามียีนบางตัวไม่ทำงานแล้ว ซึ่งทำให้เกิดความแตกต่างจากสิ่งมีชีวิตอื่นชัดเจนขึ้น เช่น มีระยะเวลาการตั้งครรภ์นานขึ้น ในขณะเดียวกัน ความสามารถในการแยกแยะสัมผัสด้านการดมกลิ่นก็ลดน้อยลง เป็นต้น

พฤติกรรมการแสดงออกต่างๆ ของมนุษย์ ถูกกำหนดโดยยีนหลายตัวร่วมกัน ผสมผสานกับอิทธิพลของสิ่งแวดล้อม แต่ยีนเพียงแค่ตัวเดียวที่กลายพันธุ์ก็สามารถทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงพฤติกรรมได้มากมายเช่นกัน

ถึงแม้ว่าในปัจจุบันจะยังไม่พบสาเหตุที่แน่ชัดของออทิสติก แต่ก็พบว่าออทิสติกมีความเกี่ยวข้องกับเรื่องของพันธุกรรมสูงมาก จากการศึกษาโครโมโซมและวิเคราะห์ความเชื่อมโยง พบว่ามีความเกี่ยวข้องกับโครโมโซมหลายตำแหน่ง โดยเฉพาะตำแหน่งที่ 15q11-13, 7q และ 16p ที่เป็นเช่นนี้ เพราะว่าออทิสติกยังสามารถแบ่งเป็นกลุ่มย่อยได้อีกหลากหลาย ถ้าสามารถแบ่งกลุ่มย่อยได้อย่างเหมาะสม ก็จะได้คำตอบของรหัสพันธุกรรมชัดเจนขึ้น

เรทท์ ซินโดรม (Rett's Syndrome) ซึ่งเป็นโรคในกลุ่ม ความบกพร่องของพัฒนาการแบบรอบด้าน (Pervasive Developmental Disorders; PDDs) เช่นเดียวกับออทิสติก ในปัจจุบันพบว่าเป็นผลจากการกลายพันธุ์ของยีนที่ชื่อ MeC-P2 ซึ่งอยู่บนโครโมโซมเอ็กซ์ ตำแหน่ง Xq28

เมื่อแยกศึกษากลุ่มออทิสติก ชาวองก์ (Autistic Savants) หรือกลุ่มออทิสติกที่มีความสามารถพิเศษ โดยใช้เกณฑ์จากชุดแบบสัมภาษณ์เพื่อการวินิจฉัยออทิสติก ADI (Autism Diagnostic Interview) พบว่าเด็กออทิสติกในกลุ่มนี้มีความเชื่อมโยงกับโครโมโซมบนตำแหน่งที่ 15q11-13 สูงมาก และมี ความเกี่ยวข้องกับยีน GABRB3 แต่งานวิจัยที่สนับสนุนในเรื่องนี้ยังไม่เพียงพอที่จะสรุปได้ว่ารหัสพันธุกรรมของเด็กออทิสติกที่มีความสามารถพิเศษอยู่บนตำแหน่งนี้



เมื่อกกล่าวถึงโครโมโซมตำแหน่งที่ 15q11-13 ทำให้นึกถึง พราดอร์วิลลี ซินโดรม (Prader-Willi Syndrome) ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการขาดหายไปของชิ้นส่วนโครโมโซมในตำแหน่งนี้ และเมื่อนำมาเทียบเคียงกันกับออทิสติก ก็พบว่ามีความสามารถพิเศษบางเรื่องคล้ายคลึงกันด้วย เช่น ทักษะการเล่นเกมปริศนา (puzzle skills) ที่เก่งเหนือธรรมดา จึงทำให้เกิดสมมติฐานว่า โครโมโซมในตำแหน่งนี้น่าจะมีความเกี่ยวข้องเชื่อมโยงกับความสามารถพิเศษ ที่พบในกลุ่มปัญหาด้านพัฒนาการอื่นๆ ด้วย นอกจากออทิสติก

จากข้อมูลงานวิจัยต่างๆ ทำให้คาดการณ์ได้ว่าเส้นทางแห่งการถอดรหัสพันธุกรรมของกลุ่มออทิสติกที่มีความสามารถพิเศษ คงไปถึงจุดหมายปลายทางในอนาคตอันใกล้แน่แน่นอน แต่ที่สำคัญต้องไม่ลืมข้อเท็จจริงที่ว่า พฤติกรรมการแสดงออกต่างๆ ของมนุษย์เป็นผลจากการผสมผสานระหว่าง พันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม เรื่องของพันธุกรรมในปัจจุบันยังเป็นเรื่องที่เปลี่ยนแปลงแก้ไขได้ยาก แต่เรื่องของสิ่งแวดล้อมเป็นเรื่องที่สามารถเสริมสร้าง ปรับเปลี่ยน และแก้ไขได้ไม่ยาก ดังนั้นการดูแลเด็กในกลุ่มนี้จะต้องเน้นการปรับเปลี่ยนสิ่งแวดล้อมให้เหมาะสมกับการเรียนรู้ของเขา ก่อน ซึ่งเป็นการช่วยเหลือที่ทำได้ไม่ยากในปัจจุบัน เพราะมีแนวทางมากมายให้เลือกใช้ และได้ผลดี ส่วนในอนาคตจะมีการเปลี่ยนแปลงอย่างไร เป็นสิ่งที่จะต้องทำการศึกษาวิจัย และพัฒนาต่อไป

เอกสารอ้างอิง

- Bethesda. 2005, August 15. International human genome sequencing consortium describes finished human genome sequence researchers trim count of human genes to 20,000-25,000. **Journal Nature** (Online). Available URL: <http://www.nature.com>
- Dougherty MJ. 2000. **The genetics of autism** (Online). Action Bio Science. Available URL: <http://www.actionbioscience.org/genomic/dougherty.html>
- Edelson SM. 2005, August 15. **Autistic savant** (Online). Center for the Study of Autism, Salem, Oregon. Available URL: <http://www.autism.org/savant.html>
- Nurmi EL, Dowd M, Tadevosyan-Leyfer O, Haines JL, Folstein SE, Sutcliffe JS. Exploratory subsetting of autism families based on savant skills improves evidence of genetic linkage to 15q11-q13. **J Am Acad Child Adolesc Psychiatry**, 2003. 42(7): 856-63.
- Treffert D. 2005, August 15. **A gene for savant syndrome?** (Online). University of Wisconsin Medical School, Madison. Available URL: http://www.wisconsinmedicalsociety.org/savant/gene_savant.cfm

ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา. **ออทิสติกกับรหัสพันธุกรรมของความสามารถพิเศษ**. [Online] 2549; Available from: URL: http://www.happyhomeclinic.com/au26-autistic_savant_genetic.htm