

รหัสพันธุกรรมของอัจฉริยะออทิสติก

AUTISTIC SAVANT & GENETIC

นายแพทย์ทวีศักดิ์ ลีรัตนเรขา ... จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น

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

พฤติกรรมการแสดงออกต่าง ๆ ของมนุษย์ ถูกกำหนดโดยยีนหลายตัวร่วมกัน ผสมผสานกับอิทธิพลของสิ่งแวดล้อม แต่ยีนเพียงแค่ตัวเดียวที่กลายพันธุ์ก็สามารถทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงพฤติกรรมได้มากมายเช่นกัน

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

เร็ทท์ ซินโดรม (Rett's syndrome) ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง ในอดีตเคยจัดอยู่ในกลุ่มความบกพร่องของพัฒนาการแบบรอบด้าน (Pervasive Developmental Disorders; PDDs) เช่นเดียวกับออทิสติก ในปัจจุบันพบว่าเกิดจากอาการกลายพันธุ์ของยีนที่ชื่อ MeCP2 ซึ่งอยู่บนโครโมโซมเอ็กซ์ ตำแหน่ง Xq28

เมื่อแยกศึกษาวิจัยกลุ่มออทิสติกชาวองต์ (autistic savant) หรืออัจฉริยะออทิสติก โดยใช้เกณฑ์จากแบบสัมภาษณ์เพื่อการวินิจฉัยออทิสติก ADI (Autism Diagnostic Interview) พบว่าเด็กออทิสติกในกลุ่มนี้มีความเชื่อมโยงกับโครโมโซมบนตำแหน่งที่ 15q11-13 สูงมาก และมีความเกี่ยวข้องกับยีน GABRB3 แต่งานวิจัยที่สนับสนุนในเรื่องนี้ยังไม่เพียงพอที่จะสรุปได้ว่ารหัสพันธุกรรมของเด็กออทิสติกที่มีความสามารถพิเศษอยู่บนตำแหน่งนี้

เมื่อกล่าวถึงโครโมโซมตำแหน่งที่ 15q11-13 ทำให้นึกถึง พราดอร์วิลลี ซินโดรม (Prader-Willi syndrome) ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการขาดหายไปของชิ้นส่วนโครโมโซมในตำแหน่งนี้ และเมื่อนำมาเทียบเคียงกันกับออทิสติก ก็พบว่ามีความสามารถพิเศษบางเรื่องคล้ายคลึงกันด้วย เช่น ทักษะการเล่นเกมปริศนา (puzzle skills) ที่เกินเหนือธรรมดา จึงทำให้เกิดสมมติฐานว่า โครโมโซมในตำแหน่งนี้น่าจะมีความเกี่ยวข้องเชื่อมโยงกับความสามารถพิเศษ ที่พบในกลุ่มปัญหาด้านพัฒนาการอื่น ๆ ด้วย นอกจากออทิสติก

จากข้อมูลงานวิจัยต่าง ๆ ทำให้คาดการณ์ได้ว่าเส้นทางแห่งการถอดรหัสพันธุกรรมของกลุ่มออทิสติกที่มีความสามารถพิเศษ คงไปถึงจุดหมายปลายทางในอนาคตอันใกล้แน่นอน

แต่สิ่งที่สำคัญต้องไม่ลืมข้อเท็จจริงที่ว่า พฤติกรรมการแสดงออกต่าง ๆ ของมนุษย์เป็นผลจากการผสมผสานระหว่างพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม เรื่องของพันธุกรรมในปัจจุบันยังเป็นเรื่องที่เปลี่ยนแปลงแก้ไขได้ยาก แต่เรื่องของสิ่งแวดล้อมเป็นเรื่องที่สามารถเสริมสร้าง ปรับเปลี่ยน และแก้ไขได้ไม่ยาก

ดังนั้นการดูแลเด็กในกลุ่มนี้จะต้องเน้นการปรับเปลี่ยนสิ่งแวดล้อมให้เหมาะสมกับการเรียนรู้ของเขา ก่อน ซึ่งเป็นการช่วยเหลือที่ทำได้ไม่ยากในปัจจุบัน เพราะมีแนวทางมากมายให้เลือกใช้ และได้ผลดี ส่วนในอนาคตจะมีการเปลี่ยนแปลงอย่างไร เป็นสิ่งที่จะต้องทำการศึกษาวิจัย และพัฒนาต่อไป

เอกสารอ้างอิง

Bethesda. (2005). 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. **Action Bio Science**. [Online]. Available URL: <http://www.actionbioscience.org/genomic/dougherty.html>

Edelson SM. (2005). **Autistic savant**. [Online]. Available URL: <http://www.autism.org/savant.html>

Nurmi EL, Dowd M, Tadevosyan-Leyfer O, Haines JL, Folstein SE & Sutcliffe JS. (2003). Exploratory subsetting of autism families based on savant skills improves evidence of genetic linkage to 15q11-q13. **J Am Acad Child Adolesc Psychiatry**. 42(7): 856-63.

Treffert D. (2005). **A gene for savant syndrome?** [Online]. Available URL: http://www.wisconsinmedicalsociety.org/savant/gene_savant.cfm

บทความทั้งหมดยินดีให้นำไป เผยแพร่เพื่อความรู้ได้ โดยกรุณาอ้างอิงแหล่งที่มา

ทวีศักดิ์ ลีรัตน์เรชา. (2565). รหัสพันธุกรรมของอัจฉริยะออทิสติก. [Online]. Available URL: happyhomeclinic.com/savant07-autisticsavant-genetic.html

(บทความต้นฉบับ มกราคม 2549)