

ΓΕΝΕΤΙΚΗ - Τα γονίδια της δυσλεξίας

Έχει ονομαστεί και νόσος των χαρισματικών παιδιών, καθώς τα παιδιά με δυσλεξία συχνά εμφανίζουν μεγαλύτερη δημιουργικότητα και ευρηματικότητα από τα υπόλοιπα. Ποια είναι όμως η - δυσδιάκριτη - γενετική βάση αυτής της τόσο διαδεδομένης μαθησιακής δυσκολίας;

ΤΟΥ Σ. Ν. ΑΛΑΧΙΩΤΗ

Η δυσλεξία, μια μαθησιακή δυσκολία της ανάγνωσης και της ορθογραφημένης γραφής, είναι η πιο συχνή νευροσυμπεριφοριστική ανωμαλία. Το ποσοστό εμφάνισής της ποικίλλει, ανάλογα με τις μελέτες και τα κριτήρια, από το 5% ως το 17,5% των μαθητών, με τη συχνότητα να είναι μεγαλύτερη στα αγόρια. Η δυσλεξία μπορεί να είναι επίκτητη, λόγω κάποιας εγκεφαλικής βλάβης, ή αναπτυξιακή που ενέχει και γενετικά στοιχεία. Ως όρος ετέθη το 1887, με την αιτιολογία της να παραμένει θολή για πολλές δεκαετίες καθώς οι έρευνες εστιάζονταν στον εντοπισμό εγκεφαλικών βλαβών, νευροανατομικών ευρημάτων δηλαδή, ενώ μόνο τελευταία άρχισαν να προσανατολίζονται εντατικά στο γενετικό επίπεδο.

Το 1925 επετεύχθη μια πρώιμη συνδυαστική προσέγγιση της εγκεφαλικής και γενετικής παραμέτρου, διά της προσπάθειας συσχέτισης της δυσλεξίας με την αριστεροδεξιοχειρία, η οποία έχει κληρονομική βάση. Στις μέρες μας η ελπίδα κατανόησης της δυσλεξίας κινείται έντονα στο γενετικό επίπεδο, διά της ανίχνευσης γονιδίων που πιθανόν συνδέονται με τις εγκεφαλικές μικροδιαφοροποιήσεις οι οποίες παρατηρούνται μεταξύ δυσλεκτικών και φυσιολογικών ατόμων. Τέτοιες εγκεφαλικές διαφορές αφορούν, λ.χ., την ελλιπή κυριαρχία του αριστερού ημισφαιρίου όπου εδράζεται το κέντρο ελέγχου των γλωσσικών λειτουργιών, τη λέπτυνση της λευκής ουσίας του εγκεφάλου, τη μυελίνη δηλαδή των νευροαξόνων που συμβάλλει στην ταχύτητα μεταβίβασης της πληροφορίας μεταξύ των νευρώνων, την υστέρηση της μετανάστευσης των νευρώνων κατά την ανάπτυξη του φλοιού στα βαθύτερα στρώματα του νεοφλοιού ή σε λάθος περιοχή κατά την εμβρυϊκή ανάπτυξη του εγκεφάλου και τη δημιουργία των νευρωνικών δικτύων.

Πόσο επηρεάζουν τα γονίδια;

Ποια γονίδια όμως έχουν αποκαλυφθεί και πώς συνδέονται με την ανάπτυξη της δυσλεξίας διά των νευροανατομικών επιδράσεών τους; Στο σημείο αυτό τονίζεται ότι περίπου το 30% των γονιδίων μας επηρεάζει την ανάπτυξη και τη λειτουργία του εγκεφάλου και το 70% τα υπόλοιπα συστήματα του σώματός μας· τα γονίδια

εμπλέκονται, ως έναν βαθμό, σε όλες τις συμπεριφορές του ανθρώπου, συμπεριλαμβανομένων και των μαθησιακών δυσκολιών.

Η εμπλοκή του γενετικού παράγοντα στη δυσλεξία αποκαλύφθηκε αρχικά με γενετικές μελέτες σε επίπεδο οικογενειών που έχουν δυσλεκτικά άτομα, επεκτάθηκε στις έρευνες διδύμων και τελευταία στο μοριακό επίπεδο, με την αιτιολογική ερμηνεία να παραμένει εν πολλοίς ασαφής, ωστόσο να φωτίζεται όλο και περισσότερο. Από το οικογενειακό επίπεδο αποκαλύπτεται ότι το 25%-65% των παιδιών που παρουσίασαν δυσλεξία είχαν έναν γονιό δυσλεκτικό. Ο συντελεστής κληρονομησιμότητας, από μελέτες οικογενειών, βρέθηκε να είναι 40%, δηλαδή η αιτιολογία είναι κατά 40% γενετική και οφείλεται σε γονιδιακές παραλλαγές που φέρουν τα δυσλεκτικά άτομα και δεν έχουν τα φυσιολογικά, με την περιβαλλοντική παράμετρο να είναι ισχυρή.

Ο εν λόγω συντελεστής υπερβαίνει το 50% στις περιπτώσεις διδύμων δυσλεκτικών, διαφοροποιούμενος ανάλογα με την ικανότητα/ δεξιότητα που μελετάται. Π.χ. για την καλή ανάγνωση ο εν λόγω συντελεστής είναι 21%-62%, για την αναγνώριση λέξεων 45%, για την ορθογραφική ικανότητα/ δεξιότητα, όπως και για τη φωνολογική αποκωδικοποίηση της σχέσης γράμματος- ήχου, ο συντελεστής κληρονομησιμότητας είναι επίσης υψηλός. Τα στοιχεία αυτά είναι ισχυρότερα στα μονοζυγωτικά δίδυμα σε σχέση με τα διζυγωτικά· όπως και η πιθανότητα να είναι και τα δύο δίδυμα δυσλεκτικά αν το ένα είναι δυσλεκτικό· στα μονοζυγωτικά η πιθανότητα αυτή προσεγγίζει το 68% και στα διζυγωτικά μόνο το 38%. Τέτοιες διαφορές είναι καθαρά γενετικές, αφού το περιβάλλον είναι κοινό.

Παρά τις προσπάθειες αυτές σε επίπεδο οικογενειών και διδύμων, δεν ταυτοποιήθηκε κατά αιτιατό τρόπο κανένα γονίδιο, ούτε βρέθηκε κάποια μορφή μεντελικής κληρονομικότητας της δυσλεξίας. Έχει όμως καταδειχθεί ότι πολλές αναπτυξιακές ανωμαλίες και ειδικότερα η διαμόρφωση της δυσλεξίας είναι η αντανάκλαση των γονιδιακών επιδράσεων και αλληλεπιδράσεων μεταξύ τους και με το περιβάλλον. Στο γενετικό αυτό μέτωπο, με πολλές και επίπονες προσπάθειες, έχουν συσχετιστεί με τη δυσλεξία πολλές υποψήφιες γονιδιακές περιοχές που βρίσκονται στα χρωμοσώματα 1, 2, 3, 6, 7, 11, 15 και 18.

Γονιδιακός χάρτης της δυσλεξίας

Η μοριακή προσέγγιση της δυσλεξίας είναι αναμφίβολα περισσότερο διαφωτιστική και ελπιδοφόρα. Π.χ. τελευταία χαρτογραφήθηκε ολόκληρο το γονιδίωμα δυσλεκτικών ατόμων και βρέθηκε ότι μια σημαντική περιοχή εντοπίζεται στο 6ο χρωμόσωμα. Διάφορα γονίδια του χρωμοσώματος αυτού, με σημαντικότερα τα KIAA0319 και

DCDC2, φαίνεται να παίζουν ιδιαίτερο ρόλο για την εκδήλωση της δυσλεξίας. Τα γονίδια αυτά βρίσκονται κοντά, εκφράζονται στις ίδιες εγκεφαλικές περιοχές που είναι σχετικές με τον θάλαμο και έχουν όμοιες λειτουργίες. Το KIAA0319 κωδικοποιεί μια μεμβρανική πρωτεΐνη που συμμετέχει στις κυτταρικές προσκολλήσεις και στη νευρωνική μετανάστευση, στην οποία συμμετέχει και το DCDC2. Αλλά υποψήφια και προδιαθεσικά γονίδια για τη δυσλεξία είναι το DYX1C1 του 15ου χρωμοσώματος που εκφράζεται σε πολλούς ιστούς, συμπεριλαμβανομένου και του εγκεφάλου, και εμπλέκεται στη μετανάστευση των νευρώνων· όπως και το DYX5 του 3ου χρωμοσώματος. Άλλο ένα γονίδιο του χρωμοσώματος αυτού, το ROBO1, εκφράζεται στο αναπτυσσόμενο νευρικό σύστημα και εμπλέκεται στη μορφοποίηση του νευράξονα και των δενδριτών.

Πέραν των αναφερθέντων γονιδίων εμπλέκονται και άλλα· κατάσταση που υποδηλώνει ότι η δυσλεξία είναι ένας ποσοτικός χαρακτήρας, εξαρτάται δηλαδή από πολλά γονίδια, και γι' αυτό επηρεάζεται πολύ και από το περιβάλλον, όπως λ.χ. η νοημοσύνη μας, το ύψος μας κ.ά. Η κατάσταση αυτή σε σύζευξη με τον συνδυασμό των γονιδιακών παραλλαγών των προδιαθεσικών γονιδίων που φέρει κάθε δυσλεκτικό άτομο έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ποικίλων τύπων δυσλεξίας· όπως και διαφορετικού βαθμού εκδήλωσής της. Γι' αυτό μπορεί να παρουσιάζουν ετερογένεια τα δυσλεκτικά παιδιά της ίδιας οικογένειας και να χρειάζονται διαφορετική εξειδίκευση των μεθόδων αντιμετώπισης της δυσλεξίας τους· αντιμετώπιση που επί του παρόντος μόνο σε εμπειρικό επίπεδο είναι εφικτή. Απώτερος στόχος βέβαια είναι η γονιδιακή θεραπεία των ελαττωματικών προδιαθεσικών γονιδίων, κάτι που παραπέμπεται στο μέλλον. Και επειδή δεν έχει βρεθεί ακόμη κανένα γενετικό- βιολογικό τεστ, η προσοχή γονιών και νηπιαγωγών-δασκάλων πρέπει να είναι μεγάλη για την έγκαιρη διάγνωση και συνακόλουθη αντιμετώπιση, προκειμένου να καμουφλαριστούν πιο επιτυχώς τα συμπτώματα· μια πρώιμη διάγνωση έχει αναμφίβολα πιο ικανοποιητική αντιμετώπιση. Τονίζεται επίσης ότι παιδιά που οι γονείς τους αντιμετώπισαν το πρόβλημα στην παιδική ηλικία, έχουν πολύ περισσότερες πιθανότητες να επιτύχουν το ίδιο συγκριτικά με άλλα παιδιά που οι γονείς τους δεν τα κατάφεραν.

Πολλά παιδιά πάντως έχουν καταφέρει να νικήσουν αυτή τη δυσκολία λόγω της ευπλαστότητας του εγκεφάλου και της σωστής αντιμετώπισης της δυσλεξίας από γονείς και δασκάλους. Ας μην ξεχνάμε επίσης ότι οι εγκέφαλοι των δυσλεκτικών παιδιών είναι συνήθως ευφυέστεροι, δημιουργικότεροι και εφευρετικότεροι· παραδείγματα δυσλεκτικών που διέπρεψαν έχουμε πολλά, όπως λ.χ. ο Εντισον. Γι' αυτό η δυσλεξία μπορεί να θεωρηθεί και «θείο δώρο», η «νόσος των χαρισματικών παιδιών»,

μια «παθολογία της ανωτερότητας» αν διαγνωστεί εγκαίρως και αντιμετωπιστεί επιτυχώς. Η ενημέρωση και η βοήθεια των ηρωικών γονιών από την πολιτεία είναι επίσης σημαντική· για να μην αισθάνονται ανυπεράσπιστοι, μόνοι και ανήμποροι να βοηθήσουν το «εύπλαστο» παιδί τους.

Ο κ. Σ. Ν. Αλαχιώτης είναι καθηγητής Γενετικής.

ΤΟ ΒΗΜΑ

6/9/2009