

Inzichten in de genetica van autisme via populatieonderzoek



ARTIKEL



LITERATUUR

- Bralten J, van Hulzen KJ, Martens MB, Galesloot TE, Arias Vasquez A, Kiemeneij LA, Buitelaar JK, Muntjewerff JW, Franke B, Poelmans G. Autism spectrum disorders and autistic traits share genetics and biology. *Mol Psychiatry* 2018; 23: 1205-12.

AUTEUR

JANITA BRALTEN

E-mail: janita.bralten@radboudumc.nl

Waarom dit onderzoek?

Hoewel we weten dat autisme hoog erfelijk is, blijkt de genetische component erg complex en nog grotendeels onopgelost. Extreem grote studies (> 45.000 personen), waarbij mensen met autisme vergeleken werden met mensen zonder autisme, waren nodig om slechts enkele genetische varianten te vinden. Gedragskenmerken die gelinkt worden aan autisme, zoals rigiditeit, worden ook gezien bij mensen zonder autisme. Er wordt gedacht dat deze kenmerken een normale verdeling laten zien in de algemene populatie, met de klinische diagnose van autisme aan het extreme eind van deze distributie. Als deze kenmerken eenzelfde onderliggende biologie hebben als de klinische diagnose, is het wellicht mogelijk om populatiestudies te gebruiken om meer te leren over de onderliggende biologie van autisme.

Onderzoeksvraag

Hebben aan autisme gerelateerde gedragskenmerken in de populatie een genetische overlap met de klinische diagnose?

Hoe werd dit onderzocht?

We hebben een gevalideerde vragenlijst voor autismekenmerken in de populatie afgenomen bij 1981 volwassenen en genetische varianten door het gehele genoom geassocieerd aan de gedragskenmerken. Door de resultaten te vergelijken met de genetische studies van personen met een klinische diagnose van autisme konden we nagaan of er sprake was van een gedeelde genetische etiologie. Daarnaast keken we of eerder gerapporteerde autismedeigenen ook gelinkt konden worden aan de kenmerken.

Belangrijkste resultaten

We vonden een genetische overlap tussen rigiditeit, gedrag in de kindertijd en aandacht voor details gemeten in onze populatiestudie met autisme. Dit betekent dat genetische varianten die een rol spelen bij deze kenmerken in de populatie ook een rol spelen bij de genetische aanleg voor autisme. Daarnaast zagen we dat kandidaatgenen die eerder gelinkt waren aan autisme ook een associatie lieten zien met rigiditeit.

Consequenties voor de toekomst

Deze resultaten laten zien dat het mogelijk is om meer te leren over de onderliggende biologie van autisme door naar autismedenkenmerken te kijken in de populatie. Dit geeft enorme kansen in het veld van de psychiatrische genetica, omdat (bestaande) populatiestudies gebruikt kunnen worden in onze zoektocht naar de risicogenen voor autisme. Hoewel autisme een veelvoorkomende aandoening is, is het nog steeds lastig om patiënten aan genetische studies toe te voegen. Het gebruik van populatiestudies geeft een goed alternatief om enorme studiegroottes te krijgen met relatief weinig kosten.