

Den Ursachen von Autismus im Gen-Labor auf der Spur

VON ERNST MAURITZ

Welt-Autismus-Tag.

Besseres Wissen über die genetischen Grundlagen soll zu neuen Therapien führen.

Gaia Novarino hat ein großes Ziel: „Mit meiner Arbeit möchte ich Kindern helfen, die mit neurologischen Entwicklungsstörungen auf die Welt kommen.“ Die aus Italien stammende Neurowissenschaftlerin ist eine der weltweit führenden Autismus-Forscherinnen und hat lange Zeit in den USA gearbeitet. Seit 2014 ist sie am Institut of Science and Technology (IST Austria) in Klosterneuburg tätig, mit April wurde sie dort zur Professorin berufen. Sie erforscht die genetischen Grundlagen schwerer Formen von Autismus.

Novarino hat bereits mehrere Gene identifiziert, die für die Entwicklung von Autismus aber auch Epilepsie und andere neurologische Entwicklungsstörungen verantwortlich sind. „Wir kennen rund 100 Risikogene – jedes von ihnen ist in einer kleinen Patientengruppe mutiert. Tatsächlich eine Rolle spielen könnten aber noch wesentlich mehr Gene“, sagt die Forscherin anlässlich des Welt-Autismus-Tages (2.4.).

Funktion verstehen

Sie arbeitet an einem Verfahren, welches die Identifizierung solcher Risikogene erleichtern soll. „Wichtig ist aber auch, dass wir verstehen lernen, was genau ihre Funktion ist. Das Verstehen ist der erste Schritt zur Behandlung.“ Die Erkrankungen, die sie und ihr Team untersuchen, seien sehr schwere Formen: „Hier suchen wir nach Therapiemöglichkeiten. Vielleicht gibt es eines Tages ein zugelassenes Medikament, das in ganz speziellen Fällen hilft. Aber dazu müssen wir Autismus besser verstehen.“



Gaia Novarino in ihrem Labor: „Forschungsergebnisse sollen rasch den Betroffenen zugutekommen“

„Es gibt derzeit unzählige Erklärungsmodelle für die Entstehung von Autismus“, sagt die Kinderfachärztin und systemische Familientherapeutin Sonja Gobara, ärztliche Leiterin des Autismuszentrums „Sonnenschein“ in St. Pölten. „Es gibt derzeit leider noch keine biologischen Marker (messbare Indikatoren, etwa im Blut, Anm.), die uns Hinweise geben, welches Kind von welcher Therapie am besten profitiert – also etwa verschiedene Verhaltenstherapien, Musiktherapie, Ergotherapie.“ Derzeit würden viele Eltern auch hohe Summen etwa für Nahrungsergänzungsmittel aus dem Internet ausgeben, „für deren Wirksamkeit es keine Daten gibt“.

Neben der Forschung müsse gleichzeitig aber auch das derzeitige Diagnose- und Therapieangebot ausgebaut werden. „Es ist sehr schwierig für Eltern, Spezialisten zu finden, die in der Diagnose firm sind. Zu uns kommen Eltern mit Kindern im Alter von 13 oder sogar

16 Jahren, die noch nie eine Diagnose erhalten haben.“ Aber auch die Therapieangebote auf Kassenkosten müssten ausgebaut werden: „Es handelt sich um eine kleine Gruppe von Patienten – aber leider auch um eine ganz schlecht versorgte Gruppe.“



Primaria Sonja Gobara leitet das Autismuszentrum Sonnenschein

Auch Infektionen spielen eine Rolle, Impfungen nicht

Auslöser. „Autismus-Spektrum-Störungen“ zählen zu den „tief greifenden Entwicklungsstörungen“. Eine Störung der Wahrnehmungsverarbeitung beeinträchtigt die Beziehungs- und Kommunikationsfähigkeit. 6 von 1000 Menschen sind betroffen, Buben drei bis vier Mal so häufig wie Mädchen. Die Störung liegt von Geburt an vor und tritt bereits in den ersten Lebensjahren auf. „Die Genetik ist der Bereich, zu dem es die besten Daten gibt“, so Novarino. „Wir nehmen eine erbliche Komponente bei mehr als

90 Prozent der Betroffenen an“, sagt auch Gobara. Erwiesen sei, dass Impfungen kein Auslöser von Autismus sind, betont Novarino: „Mehrere Studien haben das belegt. Es ist sogar so, dass Impfungen das Autismus-Risiko reduzieren können.“ Denn Infektionen – etwa Rötelninfektionen der Mutter in der Schwangerschaft – können unter bestimmten Voraussetzungen das Autismus-Risiko erhöhen. Risikofaktoren sind u. a. auch ein höheres Alter von Mutter und Vater sowie eine sehr frühe Geburt.