



numer **87/06.2011**

[www.autyzmirodzina.org](http://www.autyzmirodzina.org)

# INFORMATOR REGIONALNEGO STOWARZYSZENIA NA RZECZ OSÓB AUTYSTYCZNYCH I ICH RODZIN

Redakcja: Liliana Bujala

## AUTYZM ZAPISANY W GENACH

Setki niewielkich zmian w naszym DNA odpowiadają za częste zaburzenia rozwoju umysłowego

Wyniki najnowszych badań nad genetyką osób autystycznych wskazują, że mechanizm powstawania tej choroby jest bardzo złożony. Nie jeden, dwa lub nawet kilka defektów przyczynia się do pojawienia się tzw. spektrum autystycznego – trudności w komunikacji, zachowaniach społecznych czy zaburzeń mowy. Jak twierdzą naukowcy, autorzy trzech niezależnych analiz publikowanych dziś w piśmie „Neuron”, za uaktywnienie się autyzmu odpowiadają dziesiątki, a może nawet setki różnych mutacji genetycznych.

Rain Man czy elf

Badania prowadzono na ok. 1000 rodzin, w których rodzice i jedno dziecko byli zdrowi, natomiast u drugiego stwierdzono autyzm.

– Dostaliśmy idealną próbkę populacji – cieszy się psychiatra dziecięcy dr Matthew State z Yale University, szef tamtejszego programu neurogenetyki. – Dzięki temu mogliśmy zidentyfikować regiony DNA bez wątplenia powiązane z autyzmem.

– Możemy w ten sposób rozwikłać zagadkę biologii autyzmu – komentuje Stephan Sanders, jeden z członków zespołu Yale University. – To nam bardzo pomoże we wskazaniu lepszych sposobów leczenia.

Jednym z najbardziej intrygujących odkryć naukowców jest fakt, że ten sam odcinek genomu odpowiada za dwa krańcowo odmienne zaburzenia. Jednym jest autyzm – problemy komunikacyjne i emocjonalne takich osób przedstawia słynny film „Rain Man”. Drugim jest

tzw. zespół Williamsa. Osoby z tym zaburzeniem są niekiedy niepełnosprawne intelektualnie, mają niezwykle życzliwe usposobienie i chętnie nawiązują kontakty z ludźmi. Często wykazują zamiłowanie do muzyki (stwierdza się u nich słuch absolutny). Z powodu charakterystycznych rysów twarzy o takich osobach mówi się elfy.

– W przypadku autyzmu stwierdzamy w pewnym regionie dodatkową kopię materiału genetycznego, podczas gdy u osób z zespołem Williamsa w tym miejscu go brakuje – tłumaczy dr State. – To sugeruje, że na tym odcinku DNA znajduje się klucz do zachowań społecznych naszego mózgu.

Amerykański zespół zidentyfikował łącznie ponad 30 regionów w genomie, które z bardzo wysokim prawdopodobieństwem odpowiadają za powstanie autyzmu. Sześć z nich ma najsilniejszy związek z tą chorobą. Ponieważ w bazie danych o genetyce osób autystycznych zgromadzono informacje o prawie 3 tys. rodzin, naukowcy chcą teraz przeprowadzić kolejną, jeszcze większą analizę, obejmującą 1,6 tys. przypadków.

Zaburzony mózg

Jest jednak problem – większość tych mutacji to warianty nowe, nieodziedziczone po rodzicach. Naukowcy uważają, że są one niezwykle rzadkie. A to oznacza, że jakakolwiek terapia wykorzystująca nowo zdobytą wiedzę będzie skuteczna tylko wobec ograniczonej grupy pacjentów. Leki lub terapia genowa będą musiały być dopasowane do konkretnej osoby.

Według Dennisa Vitkupa z Columbia University mimo różnorodności genów zwiększających ryzyko autyzmu nie są one wcale od siebie niezależne, lecz wpływają na podobne mechanizmy biologiczne. Mają one mieć związek z formowaniem się neuronów i synaps przynoszących impulsy nerwowe.

– Sądzimy, że te różne i rzadkie mutacje genetyczne związane z autyzmem odpowiadają za ten sam mechanizm cząsteczkowy – mówi Vitkup.  
– Sercem autyzmu jest zaburzenie wytwarzania połączeń między neuronami – synaptogeneza.

Wiemy też, dlaczego choroby spektrum autystycznego diagnozowane są u chłopców czterokrotnie częściej niż u dziewczynek. Kobiety są odporniejsze na zaburzenia autystyczne wywołane czynnikami genetycznymi – twierdzi Vitkup.

*Piotr Kościelniak, Rzeczpospolita, 09.06.2011r.  
Nadesłała: Barbara Dubiel.*

### **KIEDY SZKOŁA MOŻE ZATRUDNIĆ „ASYSTENTA”?**

Od 1 września 2011r. będą obowiązywać przepisy tego rozporządzenia, ale proszę zwrócić uwagę na „może”, a nie „jest zobowiązany”.

**Dz.U.10.228.1490**

#### **ROZPORZĄDZENIE MINISTRA EDUKACJI NARODOWEJ z dnia 17 listopada 2010 r.**

**w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych oraz niedostosowanych społecznie w przedszkolach, szkołach i oddziałach ogólnodostępnych lub integracyjnych (Dz. U. z dnia 2 grudnia 2010 r.)**

§ 6. 1. W przedszkolach i szkołach, o których mowa w § 1 pkt 2 i 3, zatrudnia się dodatkowo nauczycieli posiadających kwalifikacje w zakresie pedagogiki specjalnej w celu współorganizowania kształcenia integracyjnego.

2. W przedszkolach i szkołach, o których mowa w § 1 pkt 1, za zgodą organu prowadzącego można

zatrudniać dodatkowo nauczycieli posiadających kwalifikacje w zakresie pedagogiki specjalnej w celu współorganizowania kształcenia uczniów niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie oraz zagrożonych niedostosowaniem społecznym.

3. Nauczyciele, o których mowa w ust. 1 i 2:

1) prowadzą wspólnie z innymi nauczycielami zajęcia edukacyjne oraz wspólnie z innymi nauczycielami i ze specjalistami realizują zintegrowane działania i zajęcia, określone w programie;

2) prowadzą wspólnie z innymi nauczycielami i ze specjalistami pracę wychowawczą z uczniami niepełnosprawnymi, niedostosowanymi społecznie oraz zagrożonymi niedostosowaniem społecznym;

3) uczestniczą, w miarę potrzeb, w zajęciach edukacyjnych prowadzonych przez nauczycieli oraz w zintegrowanych działaniach i zajęciach, określonych w programie, realizowanych przez nauczycieli i specjalistów;

4) udzielają pomocy nauczycielom prowadzącym zajęcia edukacyjne oraz nauczycielom i specjalistom realizującym zintegrowane działania i zajęcia, określone w programie, w doborze form i metod pracy z uczniami niepełnosprawnymi, niedostosowanymi społecznie oraz zagrożonymi niedostosowaniem społecznym.

4. Dyrektor przedszkola lub szkoły, uwzględniając indywidualne potrzeby rozwojowe i edukacyjne oraz możliwości psychofizyczne uczniów niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie oraz zagrożonych niedostosowaniem społecznym, wyznacza zajęcia edukacyjne oraz zintegrowane działania i zajęcia, określone w programie, realizowane wspólnie z innymi nauczycielami przez nauczycieli, o których mowa w ust. 1 i 2, lub w których nauczyciele ci uczestniczą.

*Informację uzyskałam z Ośrodka Informacyjno-Prawnego Synapsis. Bardzo dziękuję. (LB)*

### **NOWA METODA LECZENIA MÓZGU**

(...) Skutecznym sposobem leczenia porażenia mózgowego, autyzmu i innych zaburzeń neurologicznych jest nieznaną w Polsce mikropolarizacja ośrodków centralnego układu nerwowego, która w Norwegii objęta jest rządowym programem. Prezentował ją jej twórca, prof. Aleksiej M. Szeliakin z Instytutu Mózgu Rosyjskiej Akademii Nauk w Sankt Petersburgu. – Skuteczność leczenia jest średnio o 44 proc. wyższa niż przy zastosowaniu tradycyjnych metod – prezentował wyniki wieloletnich badań klinicznych prof. Szeliakin. – Najważniejsze jednak, że po zastosowaniu kilkunastu procedur w organizmie chorego aktywują się procesy samoregulacji. Chory przestawia się na wzorzec wydobyty z jego mózgu – tłumaczył profesor (...).

*Jarosław Kałucki, Źródło: "Rzeczpospolita" z 27.10.2009 r.*

*Zadzwońłam do Fundacji "Promyk Słońca", która zorganizowała konferencję, o której mowa w artykule prosząc o udostępnienie materiałów w konferencji. (...) W tej chwili można bez problemu umówić się w Fundacji na wstępną konsultację do neurologa, który ocenia czy nie ma przeciwwskazań do podjęcia terapii. Terapia odbywa się w 10 dniowych cyklach, ok 10 min. jeden zabieg, koszt 60 zł za jeden zabieg.*

*Zaczerpnięto z wątku na Forum Dzieci Sprawnych Inaczej, z kwietnia 2011r. Fundacja, o której mowa, mieści się we Wrocławiu. Telefon (71) 782 77 77 w. 30. (Wyszukała: LB).*