

Autismus: Die genetische Vielfalt besser verstehen

Neuer Bewertungs-Algorithmus stuft genetische Merkmale für Autismus nach Relevanz ein / Forschende des Universitätsklinikums Heidelberg (UKHD) schaffen zusammen mit internationalen Kollegen hilfreiches Wissen für die Autismusforschung / Datenbank soll medizinische Versorgung der Betroffenen mit Autismus-Spektrum-Störungen verbessern

Schätzungen über die Anzahl der Gene, die mit Autismus-Störungen assoziiert sind, variieren stark und reichen von einigen Dutzend bis in die Tausende. Die Datenbank mit dem Namen SFARI Gene (SFARI steht für *Simons Foundation Autism Research Initiative*) erfasst seit vielen Jahren solche genetischen Veränderungen. Jetzt haben internationale Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler unter Leitung von Prof. Christian Schaaf, Ärztlicher Direktor des Instituts für Humangenetik am UKHD, diese Online-Bibliothek mit zahlreichen Genen, um den sogenannten EAGLE (Evaluation of Autism Gene Link Evidence)-Score erweitert. Auf Basis von Forschungsdaten und Publikationen werden die genetischen Merkmale von „gering“ bis „definitiv“ eingestuft und damit bewertet wie sehr sie mit Autismus-Störungen assoziiert sind.

„Unser Ziel war es, mit EAGLE ein System zu schaffen, welches die Evidenz für oder gegen ein Autismus-Gen umfassend beschreibt. Die Stärke des Bewertungs-Scores liegt vor allem darin, dass genetische, molekulare, klinische und grundlagenwissenschaftliche Daten einfließen. Die Datenbank wird regelmäßig angepasst, wenn neue Untersuchungen zum entsprechenden Gen veröffentlicht wurden“, erklärt Schaaf. Für klinische Labore, Ärztinnen und Ärzte sowie für Forschende ist der EAGLE-Score ein evidenzbasiertes, leistungsfähiges Instrument, um unter anderem genetische Panel-Tests – bei denen gleichzeitig mehrere relevante Gene für die Diagnostik im Labor untersucht werden – spezifischer aufzusetzen und besser interpretieren zu können.

Erblichkeit bei Autismus-Spektrum-Störungen liegt bei bis zu 90 Prozent

Das Spektrum autistischer Erkrankungen reicht vom frühkindlichen Autismus mit fehlender Sprachentwicklung und geistiger Behinderung bis hin zum Asperger-Syndrom. Untersuchungen deuten darauf hin, dass der klinischen Vielfalt der sogenannten Autismus-Spektrum-Störungen (ASS) eine mindestens ebenso breite Streuung genetischer Ursachen zugrunde liegt. Obwohl Autismus innerhalb einer Familie meist nicht den klassischen Vererbungsmustern folgt, haben wissenschaftliche Studien gezeigt, dass die Erblichkeit der ASS bei bis zu 90 Prozent liegt.

Weitere Informationen

[Datenbank für Autismus-relevante Gene](#)

Literatur

Schaaf CP, Betancur C, Yuen RKC, et al. A framework for an evidence-based gene list relevant to autism spectrum disorder. *Nat Rev Genet.* 2020; 21(6):367-376 doi:10.1038/s41576-020-0231-2

Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Heidelberg: Krankenversorgung, Forschung und Lehre von internationalem Rang

Das Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD) ist eines der bedeutendsten medizinischen Zentren in Deutschland; die Medizinische Fakultät Heidelberg der Universität Heidelberg zählt zu den international renommierten biomedizinischen Forschungseinrichtungen in Europa. Gemeinsames Ziel ist die Entwicklung innovativer Diagnostik und Therapien sowie ihre rasche Umsetzung für den Patienten. Klinikum und Fakultät beschäftigen rund 14.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter und engagieren sich in Ausbildung und Qualifizierung. In mehr als 50 klinischen Fachabteilungen mit fast 2.000 Betten werden jährlich circa 84.000 Patienten voll- und teilstationär und mehr als 1.000.000 Patienten ambulant behandelt.

Gemeinsam mit dem Deutschen Krebsforschungszentrum (DKFZ) und der Deutschen Krebshilfe (DKH) hat das UKHD das erste Nationale Centrum für Tumorerkrankungen (NCT) in Heidelberg etabliert. Ziel ist die Versorgung auf höchstem Niveau als onkologisches Spitzenzentrum und der schnelle Transfer vielversprechender Ansätze aus der Krebsforschung in die Klinik. Zudem betreibt das UKHD gemeinsam mit dem DKFZ und der Universität Heidelberg das Hopp-Kindertumorzentrum Heidelberg (KiTZ), ein deutschlandweit einzigartiges Therapie- und Forschungszentrum für onkologische und hämatologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Das Heidelberger Curriculum Medicinale (HeiCuMed) steht an der Spitze der medizinischen Ausbildungsgänge in Deutschland. Derzeit befinden sich an der Medizinischen Fakultät Heidelberg (MFHD) rund 4.000 angehende Ärztinnen und Ärzte in Studium und Promotion. www.klinikum-heidelberg.de