

## **Autismus durch defektes Neuronengerüst**

**Genvarianten beeinträchtigen die Signalleitung zwischen Nervenzellen. Sie verhindern, dass ein funktionsfähiges Gerüstprotein aufgebaut wird.**

**HEIDELBERG** (eb). Können Nervenzellen im Gehirn wegen eines genetischen Defekts kein funktionsfähiges Gerüstprotein SHANK2 bilden, ist ihre Kommunikation mit anderen Neuronen gestört. Mäuse mit solchen fehlerhaften Proteinen zeigen Verhaltensauffälligkeiten, die autistischen Störungen beim Menschen ähnlich sind.

Diesen Zusammenhang haben Wissenschaftler der Uniklinik und des Max Planck Instituts in Heidelberg nachgewiesen ([Human Molecular Genetics 2011; online](#)).

2010 hatten die Wissenschaftler um Professor Gudrun Rappold die Mutationen des SHANK2-Proteins bei Patienten mit autistischer Störung oder geistiger Behinderung entdeckt. Im Erbgut von 580 Patienten fanden sie zehn verschiedene Mutationen von SHANK2.

Drei davon nahmen sie in der aktuellen Arbeit näher unter die Lupe. Sie belegten, dass diese Mutationen im SHANK2-Gen zu morphologischen Veränderungen in den Nervenzellen führen und bei Mäusen Symptome auslösen können, wie sie in ähnlich bei autistischen Störungen auftreten.

### **Symptome erst bei den Nachkommen**

Die Wissenschaftler untersuchten aus Mäusen isolierte Nervenzellen ohne funktionsfähiges SHANK, in die sie die genetische Information für eine der drei SHANK 2-Varianten einschleusten.

Die Zellen bildeten daraufhin das defekte Gerüstprotein und weniger Kontaktstellen für andere Nervenzellen. Deshalb sind sie vermutlich weniger empfänglich für Botenstoffe.

Die Mutationen verursachten in unterschiedlichem Ausmaß morphologische und funktionelle Veränderungen. Dazu passt, dass es Träger von SHANK2-Mutationen gibt, die selbst nicht erkranken. Erst bei ihren Kinder treten Symptome auf.

Diese Genvarianten gelten daher als Risikofaktor. Zu einer autistischen Störung kommt es oft erst, wenn weitere Faktoren hinzukommen.

Eine korrekte innere Struktur der Nervenzellen ist also für eine normale Entwicklung von Sprache, sozialen und kognitiven Fähigkeiten nötig.