G

الفروق بين الجنسين **gender differences**

يصيب التوحدُ الأولادَ أكثر من البنات بثلاثةِ أضعاف أو أربعةٍ تقريباً، رغم أن الخبراء لا يعرفون السبب وراء ذلك. في الأساس كان "هانز أسبيرجر" (Hans Asperger) يعتقد أنه لا يوجد بنات مصابات بالمتلازمة التي وصفها (متلازمة أسبيرجر) عام ١٩٤٤م، مع أن الدليل الإكلينيكي قد أجبره على تغيير رأيه لاحقاً.

وفي إحدى دراسات عام ١٩٨١م وجد الباحثون أن من بين الناس المصابين بالتوحد عالي الأداء أو "متلازمة أسبيرجر" كان عدد الفتيان ١٥ ضعف عدد الفتيات. وفي المقابل حينما فحص الباحثون الأفراد المصابين بصعوبات التعلم وكذلك المصابين بالتوحد وجدوا أن نسبة الذكور إلى الإناث كانت أقرب من اثنين إلى واحد. وهذه النسبة تشير إلى أن الفتيات أقل احتمالاً لظهور التوحد، ولكنه -التوحد - إذا ظهر لديهن فإنه يكون أكثر شدة وتأثيراً.

إن خبراء آخرين يتكهنون بأن الكثير من الفتيات المصابات "بمتلازمة أسبيرجر" لم يحلن إلى التشخيص على الإطلاق، ومن ثم فإن أعدادهن وببساطة مفقودة من الإحصاءات. وهذا ربما يكون بسبب أن معايير التشخيص الخاصة "بمتلازمة أسبيرجر" تعتمد على الخصائص السلوكية للأولاد الذكور، الذين غالباً يكونون على نحو ملاحظ "مختلفين"، أو أكثر اضطراباً من البنات اللاتي لديهن نفس العجز. قد تكون الفتيات المصابات "بمتلازمة أسبيرجر" أفضل من حيث إخفاء مشكلاتهن بما يسمح بانخراطهن مع قريناتهن، وبشكل عام يكون لديهن المزيد من ملامح المهارات الاجتماعية.

وهناك فرضية أخرى تقوم على برهان التعداد السكاني العام، حيث يكون لدى الفتيات مهارات اجتماعية ونطق أفضل، في الوقت الذي يتفوق فيه الأولاد في المهمات البصرية. وقد يكون هناك أساس عصبي لذلك، ومن ثم فالتوحد يمكن تفسيره على أنه مبالغة في الاختلافات الجنسية الطبيعية. ولكن العوامل البيئية والاجتماعية قد تلعب أيضاً دوراً في الفروق بين الجنسين في القدرة، بما يشير إلى أن ضعف مهارات النطق لدى الأولاد ربما لا يكون له ارتباط مباشر بارتفاع نسبة إصابتهم بالتوحد.

وفي عام ١٩٦٤م أشار الخبير "بيرنارد ريملاند" (Bernard Rimland) إلى أن الأولاد يميلون إلى كونهم أكثر عرضة للتلف العضوي من البنات، ومن شبه المقبول عالمياً في الوقت الحالي أن هناك سببًا عضوياً وراء حدوث التوحد.

ويشير الباحثون في الآونة الأخيرة إلى تبرير وراثي (جيني) وراء الاختلافات، ربما يكون مكانه في كروموسوم "إكس" (X). ترث الفتيات اثنين من كروموسومات "إكس" (X)، واحد من الأب والآخر من الأم، بينما يرث الأولاد كروموسومًا واحدًا فقط يكون من الأم. ولأجل ذلك فمن المحتمل أن يكون الكرموسوم الذي ترثه الفتيات من الأب مطبوع الجين بما يقي أو يحمي من نقل التوحد، وهو ما يجعل الفتيات أقل احتمالية في ظهور حالة توحد مقارنة بالأولاد. وهذه النظرية لا تزال تستخدم لدعم رؤية "أسبيرجر" القائلة بأن التوحد و"متلازمة أسبيرجر" هما في النهاية الشديدة لطائفة من السلوكيات التي ترتبط عادة مع "الذكورة".

يشير الباحثون إلى الكثير من الطرق المحتملة بأن جين التوحد (الوحدة الوراثية للتوحد) يمكن أن ينتقل عبر كروموسوم "إكس" (X) المرتبط بالجنس. ولكن الباحثين لا يزالون بعيدين عن تحديد السبب الوراثي المحض الذي يتسبب في حدوث التوحد. ومن المرجح أنه سوف يعثر على العديد من الجينات في كروموسومات مختلفة تكون ذات ارتباط بالتوحد، ما يعني أن الفكرة القائلة بأن التوحد يعتمد على كروموسوم "إكس" (X) لوحده قد لا توضح الصورة كاملة.

الجينات والتوحد genes and autism

في شهر "مارس" من عام ٢٠٠٤م تم التعرف على الجين الأول (الوحدة الوراثية) الذي يتصل بشكل محدد بخطر التوحد، ويظن العلماء أن هناك من اثنين إلى ١٠٠ من الجينات (وحدات وراثية) تدخل في قضية نشوء التوحد. وطريقة الأعراض المختلفة لاضطرابات طيف التوحد (ASDs) تؤثر على أفراد الأسرة، فضلاً عن أن تشكيلة واسعة من أعراض اضطرابات طيف التوحد (ASD) تشير للباحثين بأنه لا بد أن يكون هناك أكثر من جين واحد. ورغم أن التوحد اضطراب معقد، إلا أن التعرف على جين واحد ارتبط بالتوحد يؤكد نظرياً وبشكل ميسر أنه لابد من البحث عن جينات أخرى ذات علاقة. يفترض أن يقود التعرف على تلك الجينات إلى اختبارات تشخيصية أفضل، وكذلك علاجات أفضل أيضاً.

إن بعض الجينات قد تضع الشخص في خطر كبير للإصابة بالتوحد؛ وهناك جينات تسمى "قابلية التأثير". بعض الجينات الأخرى ربما تسبب أعراضًا محددة أو قد تحدد درجة شدة تلك الأعراض. كما تظل الجينات المتغيرة أو المتحولة الأخرى تضيف إلى أعراض التوحد، بسبب أن الجينات أو منتوجاتها لا تعمل بشكل ملائم.

ويتم تقوية العلاقة بين الجينات واضطرابات طيف التوحد (ASD) بواسطة النتائج المتحصل عليها من نتائج دراسات التوائم، ودراسات أفراد الأسرة، وملاحظات الاضطرابات المرتبطة بالتوحد.

دراسات التوائم المصابين بالتوحد

لا يزال العلماء يدرسون التوحد من كلا الطريقين، التوائم المتشابهين (الذين تكون جيناتهم الوراثية متماثلة) والتوائم الأشقاء (الذين تكون جيناتهم الوراثية متشابهة، ولكنها ليست متماثلة). إذا كان أحد التوائم المتماثلة مصاباً بالتوحد، فإن احتمالية إصابة التوأم الآخر بالتوحد تبلغ ٦٠٪. ومتى أصيب أحد الأشقاء التوائم بالتوحد، فإن فرصة إصابة التوأم الشقيق الآخر أقل بكثير، إذ تبلغ حوالي ٥٪. أما إذا كانت الجينات الوراثية ليست ذات علاقة بالتوحد، فإن نسبة الإصابة بالتوحد تبلغ نفس النسبة لكلا النموذجين من التوائم.

دراسات الأسر المصابة بالتوحد

لقد أظهرت الدراسات الخاصة بالأسر التي لها تاريخ مع التوحد أن فرصة إصابة الأشقاء بالتوحد تتراوح بين ٢٪ و ٨٪، وهو ما يعد عاليًا كثيراً مقارنة بشخص آخر من التعداد السكاني العام (من الأسر التي ليس لها تاريخ مع التوحد). وأيضاً بعض الأعراض المماثلة للتوحد مثل التأخر في النمو اللغوي، يحدث في كثير من الأحيان لدى والدي وإخوة وأخوات الناس المصابين بالتوحد أكثر من الأسر التي ليس لديها أفراد أو أقرباء مصابون باضطرابات طيف التوحد (ASDs). ولكون أفراد الأسرة الواحدة لديهم احتمالية عالية لتقاسم الجينات الوراثية، فإن شيئاً ما حول التسلسل الجيني يبدو ذا علاقة بالتوحد.

الاضطرابات المشخصة والتوحد

إن حوالي ٥٪ من المرات التي يصاب فيها شخص بالتوحد يتزامن لديه أيضاً اضطراب جين مفرد، أو اضطراب كروموسوم، أو اضطراب نمائي آخر. وهذا النوع من التزامن يساعد الباحثين الذين يحاولون تحديد أو تعيين الجينات التي ترتبط بالتوحد. ومتى حدث اضطراب شائع ومعه اضطراب آخر، فمن المحتمل أن يمثل أحدهما عاملاً خطراً على الآخر. ومثل هذه النوعية من المعلومات يمكن أن تقدم دلائل نحو ما يحدث فعلاً في التوحد.

فعلى سبيل المثال، الكثير من الناس المصابين باضطرابات طيف التوحد (ASDs) لديهم أيضاً داء الصرع، وهذه الحالة عرفت بفقدان الوعي. وإذا استطاع العلماء فهم ما الذي يحدث في الصرع، فربما يجدون براهين حول ما يحدث في التوحد أيضاً.

البحث عن جين التوحد

يتضمن "الجينوم" جميع محتويات المادة الوراثية في خلايا الشخص، بما في ذلك "د إن آي" (DNA)، والجينات، والكروموسومات. ويفحص الباحثون عادة "جينوم" الأسرة أو مجموعة من الأسر التي لديها أكثر من فرد مصاب باضطراب طيف التوحد (ASD)، وذلك للنظر في الملامح المشتركة والاختلافات. باستخدام الفحص

الواسع "للجينوم" استطاع العلماء التعرف على عدد من الجينات التي ربما تتعلق بالتوحد. وعلى الرغم من أن بعض التحاليل تشير إلى احتمالية ارتباط من اثنين إلى ١٠٠ جين باضطرابات طيف التوحد (ASDs)، فإن البرهان الأقوى يشير إلى مناطق في كروموسومات ٢ و ٧ و ١٣ و ١٥ و ١٦ و ١٧ وكذلك كروموسوم "إكس" (X).

كروموسوم ٢ : يعرف العلماء أن مناطق من كروموسوم ٢ تكون مجاورة لجينات "مربع التماثل" المعروف بـ "إتش أو إكس" (HOX) التي تمثل مجموعة من الجينات تتحكم في التطور والنمو خلال المراحل المبكرة جداً من حياة الإنسان. الفرد لديه ٣٨ من جينات " إتش أو إكس" (HOX) المختلفة في كروموسومات متجاورة، وكل واحدة توجه العمل الخاص بالجينات الأخرى لبناء الجسم وأنظمته. وقدرة جينات " إتش أو إكس" (HOX) على تعديل الكائن الحي تكون حاسمة لبناء جذع المخ والمخيخ، ذلك أن منطقتين من المخ بهما خلل اضطرابات طيف التوحد (ASDs).

كروموسوم ٧ : وجد الباحثون رابطًا قوياً بين هذا الكروموسوم (خصوصاً منطقة تسمى "آ يو تي إس ١" AUTS1) والتوحد. أغلب دراسات الجينوم توصلت حتى الآن إلى أن "آ يو تي إس ١" (AUTS1) تلعب بعض الأدوار في التوحد. بالإضافة إلى ذلك، يشير البرهان إلى أن منطقة من كروموسوم ٧ ترتبط أيضاً باضطرابات الكلام واللغة. والواقع يشير إلى أن اضطرابات طيف التوحد (ASDs) تؤثر في تلك الوظائف، بما يشير إلى أن التوحد قد يرتبط بذلك الكروموسوم.

كروموسوم ١٣ : في إحدى الدراسات وجد أن ٣٥٪ من أسر التوحد قد أظهروا رابطاً بكروموسوم ١٣. والباحثون يحاولون الآن تكرار هذه النتيجة مع قطاع سكاني آخر من أسر متأثرة بالتوحد.

كروموسوم ١٥ : لقد أظهرت الفحوصات الواسعة للجينوم والدراسات الأخرى أن جزءاً من هذا الكروموسوم ربما يعلب دوراً في حدوث التوحد. الأخطاء الوراثية في هذا الكروموسوم تسبب "متلازمة أنجلمان" و"متلازمة برادر-ويلي" اللتين تشتركان مع التوحد في الأعراض السلوكية. تحصل أخطاء كروموسوم ١٥ لما يصل إلى ٤٪ من المرضى المصابين بالتوحد.

كروموسوم ١٦ : وجد أن الجينات في هذا الكروموسوم تتحكم في قائمة متنوعة من الوظائف، التي إن أصابها خلل ستسبب مشكلات مشابهة أو ذات علاقة بأعراض التوحد. على سبيل المثال الخطأ الوراثي في هذا الكروموسوم يسبب "التصلب الحدبي المعقد" الذي هو اضطراب يتقاسم مع التوحد الكثير من الأعراض. كما الأفراد المصابون بالتوحد، أولئك المصابون بالتصلب الحدبي يكونون في خطر كبير من الإصابة بفقدان الوعي. ولأجل ذلك فإن أجزاء في هذا الكروموسوم ربما تكون هي المسؤولة عن مظاهر محددة للسلوك المتشابه لكلا الاضطرابين (التوحد والتصلب الحدبي).

كروموسوم ١٧ : وجدت دراسة حديثة دليلاً قوياً على ارتباط هذا الكروموسوم بمجموعة من الأسر، تبلغ أكثر من ٥٠٠ أسرة من الذين لديهم فرد ذكر مشخص بالتوحد. فشل أو خلل الجينات في هذا الكروموسوم يمكن أن

يسبب مشكلات مثل الجالاكتوز في الدم، أو اضطراب الأيض اللذين لو تركا بدون معالجة فمن الممكن أن يؤديا إلى التخلف العقلي. الجالاكتوز يسبب بعضاً من الأعراض المشابهة للتوحد، كما يفعل الوسواس القهري. على سبيل المثال اللاأدائية في الكلام لا تزال توثق مع الجالاكتوز والتوحد. اضطراب الوسواس القهري المتميز بالتكرار، والأفكار غير المرغوب فيها (استحواذية)، أو سلوكيات متكررة (إلزامية – قهرية)، تكون عادة مشكلة تلاحظ مع الأفراد المصابين بالتوحد.

يحتوي كروموسوم ١٧ أيضاً على الجين الناقل لمادة السيروتونين، الذي يمكن الخلايا العصبية على تجميع السيروتونين. يدخل السيروتونين في العواطف ويساعد في تواصل الخلايا العصبية.

كروموسوم "إكس" (X): هناك اضطرابان يشتركان مع التوحد في الأعراض (اضطراب إكس الهشّة واضطراب "ريت")، وهما عادة تسببهما الجينات في كروموسوم "إكس" (X) الذي يشير إلى أن الجينات في هذا الكروموسوم ربما أيضاً تلعب دوراً في حدوث اضطرابات طيف التوحد (ADSs).

الناس عادة يكون لديهم ٤٦ كروموسوماً في أغلب خلاياهم (٢٣ من الأم، و٢٣ من الأب)؛ بعد الإخصاب (التلقيح)، المجموعتان المنفردتان تنقسمان إلى ٢٣ زوجًا من الكروموسومات. الكروموسومات في الزوج رقم ٢٣ تسمى "كروموسوم الجنس" (X) و(Y) ودمجهما يحدد جنس الشخص (ذكر أو أنثى). الذكور عادة يكون لديهم اثنان من كروموسومات "إكس" (X).

في الواقع يكون الذكور أكثر من الإناث إصابة بالتوحد، مما يساعد الفكرة القائلة بأن الاضطراب يتعلق بجينات في كروموسوم "إكس" (X). من المحتمل أن تكون الإناث قادرات على استخدام كروموسوم "إكس" (X) الآخر، وذلك لتحقيق الأداء الطبيعي، في حين أن الذكور – الذين هم طبيعياً ليس لديهم كروموسوم "إكس" ثان – يظهر عليهم أعراض حالة التوحد.

الجينات المحتملة

جين "إتش أو إكس آ ١" (HOXA1): لا يزال الباحثون يجدون الدليل على أن التوحد قد يتعلق بالجين الوراثي "إتش أو إكس آ ١" (HOXA1)، وجين التماثل المربع الذي يلعب دوراً حاسماً في النمو لتركيبات الدماغ الهامة، والأعصاب القحفية، والأذن، والهيكل العظمي للرأس والرقبة. الباحثون على علم بأن جين "إتش أو إكس آ ١" (HOXA1) يكون نشيطاً منذ وقت مبكر جداً من الحياة (بين ٢٠ و٢٤ يوماً من الحمل)، وأي مشكلة في وظيفة الجين تسبب مشكلات في نمو هذه البناءات بما فيها التوحد.

هذا الجين يدخل ضمن "اضطراب دوان"، الذي هو اضطراب نادر يسبب مشكلات في حركة العين، ويتزامن أحياناً مع التوحد.

وفي إحدى الدراسات للأشخاص المصابين بالتوحد وجد أن ما يقارب من ٩٤٪ من المبحوثين كان لديهم تحولات أو تغيرات في نفس منطقة "إتش أو إكس آ ١" (HOXA1)، مما يعني بأن منطقة الجسم تلك قد تسهم في حدوث اضطرابات طيف التوحد (ADSs). وفي دراسة علمية أخرى وجد ما يقارب من ٤٠٪ من المصابين بالتوحد قد حملوا تحولاً معينًا في تسلسل جين " إتش أو إكس آ ١" (HOXA1)، أي ما يقارب من ضعف عدد أولئك الذين كان لديهم نفس الاحتمالية، ولكن لم يكن لديهم توحد ولم يكن لهم أي علاقة بأي شخص مصاب بالتوحد. علاوة على ذلك، كان لدى ٣٣٪ من أولئك من غير المصابين بالتوحد ولكن لديهم علاقة بشخص مصاب بالتوحد تحول في جين " إتش أو إكس آ ١" (HOXA1).

وتشير النتائج السابقة إلى أن التوحد لا يحدث فقط بسبب خطأ في الجين الوراثي، ولكن أيضاً هناك عوامل أخرى فرضت نفسها. لو استطاع الباحثون التأكد من العلاقة بين التحول وبين اضطرابات طيف التوحد (ADSs)، فربما يستطيعون استخدام كشف التحول كاختبار مبكر للتوحد، بما يسمح بالبدء بالتدخلات الضرورية في أبكر وقت ممكن من الحياة.

وجدت دراسة أخرى بأن زيادة حجم الرأس لدى مرضى اضطراب طيف التوحد (ADS) كان ذا علاقة مع تحولات مختلفة في جين "إتش أو إكس آ ١" (HOXA1). حوالي ٢٠٪ من الأشخاص المصابين بالتوحد لديهم حجم رأس كبير، وهو ما يعد واحداً من أكثر الملامح الجسمية التي توثق باستمرار لدى الناس المصابين بالتوحد.

جين "ريلن" (RELN): يوجد في كروموسوم ٧، ويلعب هذا الجين دوراً حاسماً في نشوء العلاقات بين الخلايا في الجهاز العصبي. يعتقد الباحثون أن الارتباطات غير الطبيعية في الدماغ قد تلعب دوراً في التوحد. بالإضافة إلى ذلك، الناس المصابون بالتوحد ووالدوهم وأشقاؤهم يكون لديهم مستويات أكثر انخفاضاً في أنواع محددة من بروتين "ريلن" الذي قد يعني أن الجين لا يعمل بشكل طبيعي.

حمض الغامن–جاما (GABA) مسار الجينات: مركبات "جي آ بي آ" عبارة عن ناقلات عصبية، بما يعني أنها تساعد على التواصل بين مناطق مختلفة من الجهاز العصبي. وتدخل جينات الاستقبال (GABA) ضمن النمو المبكر لأجزاء من الجهاز العصبي، وتساعد على اتصال تلك الأجزاء ببعضها خلال الحياة.

إن أي مشكلة في مسار "جي آ بي آ" (GABA) يمكن أن تسبب بعضاً من أعراض اضطرابات طيف التوحد (ADSs). على سبيل المثال داء الصرع يمكن أن يكون سببه – بشكل جزئي – انخفاض في مستوى مركبات "جي آ بي آ" (GABA). الكثير من الناس المصابين بالتوحد لديهم أيضاً داء الصرع وانخفاض في مستوى مركبات "جي آ بي آ" (GABA).

وفي دراسات على الفئران وجد أن تعطل مسار "جي آ بي آ" (GABA) يسبب فقدان الوعي، وردود فعل شديدة إزاء اللمس أو الصوت، وأفعال نمطية؛ وهي أعراض أيضاً شائعة مع التوحد. الأبحاث الآن تركز على قدرة الأدوية المستخدمة لعلاج هذه المشكلات على تقليل بعضٍ من أعراض التوحد.

السيروتونين ناقل الجين : يوجد في كروموسوم ١٧ ، ونقل السيروتونين يسمح للخلايا العصبية من تجميع السيروتونين، ومن ثم يمكن للخلايا العصبية التواصل فيما بينها. المستويات غير الطبيعية من السيروتونين يبدو أنها ذات علاقة بالاكتئاب، والكحولية، واضطراب الوسواس القهري، والكثير من المشكلات الأخرى.

ويظهر البحث العلمي أن الناس المصابين بالتوحد لديهم مستويات من السيروتونين أعلى من الأشخاص الذين ليس لديهم توحد بنسبة تتراوح بين ٢٥٪ و٥٠٪. و المستويات العالية من السيروتونين ربما تشرح لماذا الناس المصابون بالتوحد لديهم مشكلات في إظهار العواطف، ويتعامل مع المعلومات الحسية مثل الصوت واللمس والتذوق. وهذ المستوى العالي من السيروتونين ربما يكون سببه أخطاء في اليسروتونين ناقل الجين.

ويدرس الباحثون الآن مدى قدرة الأدوية التي تضبط مستويات السيروتونين على تحسين السلوك لدى الناس المصابين بالتوحد، كما يدرسون أي وجود لأنماط غير طبيعية في الجينات يمكنها أن تصنع أو تضبط السيروتونين ومكونات المسار الخاص به.

إن تحييد الأسباب الوراثية للتوحد يفترض أن يتيح للإكلينيكيين فرصة تطوير اختبارات أفضل، يمكنها التعرف على الأطفال المعرضين للخطر قبل أن تظهر عليهم أعراض الاضطراب. ويأمل الخبراء أن يتمكنوا من التعرف على المكونات الوراثية الأساسية للاضطراب قبل حلول عام ٢٠٠٩م.

انظر أيضاً "العلامة الجينية" (الوراثية) Genetic Marker.

العلامة الجينية (الوراثية) **genetic marker**

جين محدد أو جزء من "دان" (DNA) به مواقع جسمية تعريفية في كروموسوم ينتج خاصية التعرف. ولا يزال العلماء يبحثون عن العلامة الجينية ذات الصلة باضطرابات طيف التوحد (ASD)، أو ذات الصلة بالتوحد التي يمكن أن تقدم أسلوباً أسهل لتشخيص هذه الحالات.

وتشير النتائج المبدئية إلى احتمالية وجود صلة بين اضطرابات طيف التوحد (ASD) وأجزاء صغيرة جداً من كروموسومات عدة. العلماء متأكدون بشكل واضح من أن هناك أكثر من جين واحد يؤثر في نشوء التوحد. يؤمن العلماء واقعياً بأن الكثير من الجينات تتفاعل بما ينتج سلوك التوحد.

ومن خلال دراسة الأسر التي لديها على الأقل طفلان مصابان بالتوحد يستطيع العلماء تقنين بحثهم ليصبح مقتصراً على أجزاء صغيرة وقليلة جداً من الكروموسومات (الناقلة للمعلومات الجينية).

وقد وجد العلماء في منطقة صغيرة في كروموسوم ١٥ – منطقة غير مستقرة إلى حد كبير وعرضة لإعادة التنظيم الجيني– لدى بعض الأطفال المصابين بالتوحد أنها متكررة أو ممسوحة. وتتضمن المنطقة أيضاً جينات لمتلازمة "برادر–ويلي" ومتلازمة "أنجلمان"، واضطرابين آخرين يمكنهما إثارة سلوك مشابه للتوحد. كذلك تتضمن المنطقة جينات تميز النواقل العصبية القوية في الدماغ تسمى "جي آ بي آ" (GABA) (حمض الغامن–جاما). لم يجد

العلماء دليلاً يشير إلى أن نوعًا واحدًا على الأقل من التوحد يتصل بالعلامة الجينية قرب جين الاستقبال "جي آ بي آ" (GABA).

لقد خلص الباحثون إلى أن الأطفال الذين لديهم لمحة جينية محددة قد يكون لهم نوع فرعي ومحدد من التوحد يمكن تمييزه من بين أنواع التوحد الأخرى. وجميع هؤلاء الأطفال لديهم طبعتان من تلك المنطقة الصغيرة لكروموسوم ١٥ ، في الوقت الذي يمتلك فيه الأطفال غير المصابين بالتوحد نسخة واحدة فقط من كل كروموسوم.

ويأمل العلماء أن يعثروا على جينات ذات علاقة بالتوحد لتساعد على تقديم طريق أفضل لتشخيص الحالة. على سبيل المثال، يشترك الأطفال المصابون بالتوحد في مجموعة من النماذج السلوكية – بما في ذلك التأخر في الكلام، وقلة في المهارات الاجتماعية، و"النمطية" أو السلوكيات المكررة – التي تبدو مجتمعة مع عيب جيني محدد. ولكن بعض هؤلاء الأطفال لديهم فقدان وعي وانخفاض التوتر العصبي، كخصائص ليس بالضرورة أن ترتبط بالتوحد. وجميع هؤلاء الأطفال لديهم جزء متكرر من كروموسوم ١٥.

تُظهر الدراسات العلمية أن أخطاء الجينات التي تقود إلى الإصابة بالتوحد تنتج حينما يتفكك جزء من كروموسوم ويتحد خلال تكوين الحيوانات المنوية والبويضات. ونتيجة لذلك فإن بعض الأطفال المصابين بالتوحد يكون لديهم نسخة إضافة لقطعة كروموسوم ١٥ ، في حين تكون القطعة مفقودة لدى أطفال آخرين. ويعتقد العلماء أن الجين أو الجينات المسؤولة عن التغيرات السلوكية التي نشاهدها مع الأطفال المصابين بالتوحد تكون موجودة في هذه المنطقة من كروموسوم ١٥. العلماء غير متأكدين من الجينات في المنطقة التي قادت إلى سلوكيات التوحد، علماً بأن العلماء استطاعوا التعرف على قليل من المرشحات القوية.

كما استطاع العلماء أيضاً العثور على تلك المنطقة من كروموسوم ٧ التي تكون عرضة للتفكك وتتحد مع كروموسوم الزوج الخاص بها. كما يبدو واضحاً في بعض الحالات أن الاتحاد ليس طبيعياً، كما يبدو أيضاً أن أجزاء من الكروموسوم لم تتكرر بالشكل الصحيح. والنتيجة من ذلك تكون أن قطعة من كروموسوم ٧ تنقلب رأساً على عقب.

لقد استطاع الباحثون تضييق احتمالية الجينات المرشحة لتكون في مجموعة منوعة من الكروموسومات، من خلال دراسة أسر إضافية، وكذلك من خلال استخدام خرائط الجينات الموجودة والعلامات الجينية من أجل اختبار كل جين مرشح محتمل.

انظر أيضاً "الجينات والتوحد" Genes and Autism.

مقياس جيليام لتقدير التوحد Gilliam Autism Rating Scale

هو اختبار صمم لكي يستخدم بواسطة المدرسين والوالدين والمهنيين، لمساعدتهم في التعرف على التوحد وتشخيصه لدى الأفراد الذين أعمارهم تتراوح بين ثلاث إلى ٢٢ سنة، وليمكنهم من تقدير شدة مشكلة التوحد.

المفردات في "مقياس جيليام لتقدير التوحد" (GARS) عبارة عن مجموعات مقسمة إلى أربع اختبارات فرعية، تقدر السلوكيات النمطية، والتواصل، والتفاعل الاجتماعي، والاضطرابات النمائية. "مقياس جيليام لتقدير التوحد" (GARS) يتضمن أيضاً درجة إجمالية. ويمكن أن يؤدى الاختبار في خمس دقائق إلى عشر بواسطة أولئك الذين لديهم معرفة بسلوك الطفل.

الحمية الخالية من الغلوتين، والحمية الخالية من الكازين، والحمية الخالية من الغلوتين والكازين
gluten-free (GF), casein-free (CF), and gluten-free casein-free (GFCF) diets

هي ثلاثة أنواع مختلفة من الحميات التي تعتقد بعض الأسر أنها تساعد على تحسين بعض أعراض التوحد. الغلوتين عبارة عن مادة توجد أساساً في القمح والشوفان والجاودار والشعير؛ أما الكازين فهو بروتين يوجد في منتجات الحليب. وهناك بعض التوصيات حول أن الحمية الخالية من هذين النوعين من المواد التي توجد في الكثير من الأغذية قد تساعد على تحسين التركيز ولحماية مشكلات الجهاز الهضمي لدى الناس المصابين بالتوحد، على الرغم من أن البحث العلمي لم يثبت هذه الفرضيات. والحميات الخالية من الغلوتين والكازين (GFCF) لا زالت تطور للأفراد الذين لديهم استجابات حساسية للغلوتين والكازين.

جراندين، تيمبل **Grandin, Temple**

هي أستاذة مشاركة في علم الحيوان في "جامعة ولاية كولورادو" الأمريكية، و معروفة جداً بأن لديها توحدًا، حيث ألفت كتباً حول خبراتها مع الحالة. "جراندين" هي مؤلفة كتاب "بزوغ: التوحد الموسوم" وكتاب "التفكير في صور"، كما أنها مصممة مواهب تدبير الثروة الحيوانية. نصف الماشية في أمريكا الشمالية يتم تدبيرها وفقاً للمواهب التي صممتها.

هي متحدثة مشهورة في الكليات الأكاديمية ومؤتمرات التوحد. حصلت على درجة البكالوريوس في "كلية فرانكلين بيرس"، وماجستير علم الحيوان في "جامعة ولاية اريزونا"، ودكتوراه علم الحيوان في "جامعة إيلينوي" عام ١٩٨٩م. اليوم تقدم "جراندين" مقررات دراسية في السلوك الحيواني، وتصميم المرافق في "جامعة ولاية كولورادو" الأمريكية، بجانب استشاراتها مع صناع الثروة الحيوانية لتصميم المرافق، وتدبير الماشية، ورعاية الحيوان.

تظهر "جراندين" على شاشات التلفاز في بعض البرامج مثل برنامج (٢٠/٢٠)، وبرنامج (٤٨ Hours)، وبرنامج (CNN Larry King Live)، كما ظهرت في مجلة (People)، ومجلة (New York Times)، ومجلة (Forbes, U.S. News and World Report)، ومجلة (Time). كتبت "جراندين" أكثر من ٣٠٠ مقالة علمية في مجلات علمية وفي المجلات الدورية المتخصصة في الماشية، وذلك عن موضوعات التعامل مع الحيوانات، ورعاية الحيوانات، وتصميم المرافق. تؤمن "جراندين" بأن حالة التوحد لديها قد ساعدتها على فهم طريقة تفكير الحيوانات.

وقد كتبت في كتابها "الحيوانات في الترجمة" ما يلي: "التوحد جعل المدرسة والحياة الاجتماعية صعبة، إلاّ أنه جعل الحيوانات سهلة".

الوصاية **guardianship**

هو تعيين قانوني بواسطة المحكمة يستطيع من خلاله فرد أو مؤسسة إدارة ممتلكات شخص مصاب بالتوحد ومحكوم عليه بعدم القدرة (ليس بالضرورة فاقد الأهلية) على رعاية شؤونه. والأوصياء (يسمون أيضاً الصائنين) وهم أيضاً مسؤولون عن رعاية الآخرين غير القادرين على رعاية أنفسهم. الوصي أو الصائن يمكن اختياره بحيث يخدم في المستقبل أيضاً متى كان الوالدان غير قادرين على العمل.

في بعض الولايات الأمريكية، الأوصياء يساعدون الناس، في حين يعمل الصائنون على إدارة الممتلكات. ولا يدرك الكثير من الوالدين ممن لديهم أطفال مصابون بالتوحد بأنه متى بلغ طفلهم سن الثامنة عشرة (١٨) سنة فليس للوالدين بعد ذلك سلطة قانونية على رعايته.