

## **Nya fynd kan ge bot mot dyslexi**

Jakten på dyslexi--gener kan på sikt leda till medicinsk behandling. Men ska vi verkligen medicinera mot läs- och skrivsvårigheter?

Vi exponeras ständigt för bokstäver och meddelanden som kräver läsförmåga. Den som inte knäcker koden, kopplingen mellan bokstäver och ljud, riskerar att få ett påtagligt men osynligt handikapp. Åtminstone gäller det dem som inte får rätt hjälp i skolan.

– Dyslexi är ingen dom. Dyslektiker har bara ett mer trögtränat system för läsning än andra, säger Martin Ingvar, professor i klinisk neurofysiologi vid Karolinska institutet och ordförande i Svenska dyslexiföreningen.

I ett evolutionärt perspektiv är läs- och skrivkunnighet ett nytt fenomen. Långt in på medeltiden hade de flesta människor varken anledning eller möjlighet att stifsa bekantskap med skriftspråket.

Våra gener är urgamla och speglar närmast livsvillkoren på stenåldern, en tid då de kognitiva egenskaper som behövs för att läsa och skriva sannolikt inte gav någon överlevnadsfördel.

En misstanke om att dyslexi skulle kunna ha en ärftlig eller genetisk komponent väcktes redan i slutet av 1800-talet av läkaren James Hinshelwood, som noterade att dyslexi förekom i vissa familjer. Senare gjorde andra liknande iakttagelser.

Men att många i en släkt har svårt att läsa betyder inte automatiskt att generna är boven i dramat. Det skulle lika gärna kunna vara ett resultat av miljön, som att växa upp i ett hem med föräldrar som inte vill eller kan läsa, och inte heller uppmuntrar till läsning. Dessutom är läsförmåga normalfördelad i befolkningen. Gränsen mellan dyslexi och läs- och skrivsvårigheter av andra skäl är inte heller särskilt klar, bland annat för att det saknas en allmänt vedertagen definition av dyslexi.

Vad är det då som har observerats i familjer med dyslexi? Vad är orsak och vad är verkan?

– När dyslexi studeras är fokus ofta på ordavkodning, ordigenkänning och hur snabbt man läser enstaka ord. Problemet ligger på den tekniska sidan, inte på förståelsen, säger Stefan Samuelsson. Han är professor i specialpedagogik samt forskare inom genetik och dyslexi vid Linköpings universitet.

Framför allt har så kallade tvillingstudier från 1900-talets senare hälft lyft fram genetikens betydelse. I sådana undersökningar kan arv ställas mot miljö, till exempel genom att man jämför skillnaden mellan enäggs- och tvåäggstvillingar, eller mellan enäggstvillingar som växt upp i samma familj och sådana som växt upp i olika hem.

Utifrån dessa studier uppskattas de ärftliga komponenterna till mellan 40 och 80 procent. Men vilka är de? Hur hänger de ihop med dyslektikernas problem? Kartläggningen av det mänskliga genomet kan bidra till lösningen av dessa och andra frågor kring dyslexi.

– Det är först de senaste tio åren som vi fått möjlighet att säga vilka gener som är viktiga, inte bara att de är det. Det gör också att vi kan hävda att dyslexi inte beror på att någon är dum,

eller att mamma och pappa gjort något fel, säger finländske Juha Kere, professor i molekylär genetik vid Karolinska institutet.

Hans forskargrupp har identifierat flera gener som på olika sätt kan kopplas till dyslexi. Gruppen ingår också i ett europeiskt projekt, kallat Neurodys, där ett tiotal forskargrupper från olika discipliner samarbetar kring världens största biodatabas för dyslexi.

Förhoppningarna som knyts till genfisket skäms inte för sig. I vetenskapliga artiklar nämns utveckling av nya behandlingar, tidigare diagnostik och ökad förståelse för komplexa kognitiva processer. I synnerhet för läsning och dyslexi.

Än så länge finns bara teorier om de problem som ger upphov till dyslexi. Den mest utbredda handlar om fonologisk medvetenhet. I korthet går den ut på att dyslektiker antas ha svårt att uppfatta och dela upp ljudbilder, vilket påverkar förmågan att koppla ihop ljud med bokstäver.

En av Juha Keres drivkrafter är att förklara dyslexi på biokemisk nivå:

– Kan man göra det finns möjligheten att på 15 till 20 års sikt hjälpa de här personerna med medicin. Det går inte att lova, eftersom vi bara är i början av att lösa det stora pussel som dyslexi utgör. Men tänk själv om du hade ett barn med dyslexi, skulle du inte föredra att ge barnet ett piller så att han eller hon får lättare att lära sig läsa och skriva som andra barn?

Juha Kere förklarar att den genetiska kartläggningen sker i två steg. Först används så kallade kopplingsanalyser, då man försöker avgränsa områden på DNA som rent statistiskt kan ha en relation till dyslexi.

Hittills har denna forskning pekat ut nio områden där det kan finnas gener för dyslexi.

– I nästa fas, och det är den vi håller på med nu, letar vi efter specifika gener inom områdena som vart och ett kan rymma uppemot 100 gener. Den första genen hittades i en finsk familj år 2003 av vår forskargrupp. Genen kallas DYX1C1, säger Juha Kere.

Sedan dess har hans forskargrupp och andra identifierat ytterligare ett par gener, bland annat en på kromosom 3 som kallas ROBO1, och två på kromosom 6. Medan DYX1C1 och ROBO1 främst hittats i ett par finska familjer har de andra genförändringarna återfunnits genom studier i andra länder.

Fynden har rönt stor uppmärksamhet. När den första genen upptäckts skrev Aftonbladet: ”Forskare har hittat dyslexigenen.”

Så enkelt är det nu inte.

– Resultaten tyder på att det finns flera gener som kan orsaka dyslexi och att tillståndet kan uppstå på flera sätt, förklarar Juha Kere.

Nedärvningsmönstret för de olika generna skiljer sig åt. Vissa är dominant, nästan alla som bär den genetiska defekten utvecklar dyslexi. I andra fall är mönstret mer oregelbundet, vissa i en familj med genen kan läsa och skriva utan svårigheter, medan andra, utan genen, har dyslexi. Därför betonar Juha Kere att genförändringarna är att betrakta som riskfaktorer.

– De innebär ofta att risken att få dyslexi ökar till mellan en och en halv och tre gånger, om man har genförändringen. Det är vanliga siffror vid multifaktoriella sjukdomar, som diabetes eller inflammatorisk tarmsjukdom. Samtidigt är vissa av genförändringarna som är kopplade till dyslexi ganska utbredda i befolkningen. Vi misstänker därför att de förstärker varandra om de finns hos en och samma person.

Men statistiska samband är en sak. Vilken funktion har generna? Intressant nog tycks flera kopplas till proteiner som reglerar hjärncellernas vandring under fosterutvecklingen, ett slags vägvisare. Fungerar de inte kan cellerna hamna fel i hjärnbarken, och kontakten med andra nerver kan möjligen försämrats.

– Att generna är kopplade till så grundläggande processer i hjärnan har varit en stor överraskning. Med tanke på att det finns närmare 23 000 gener kan det knappast vara en slump att dessa tre påverkar samma process, säger Juha Kere.

Men på vilket sätt kan vilsna hjärnceller förklara svårigheter som är karakteristiska för dyslektiker? Det har Juha Kere inget säkert svar på.

Att det kan finnas orsakssamband mellan några av generna och dyslexi får dock stöd av andra rön. Försök på råttor som saknar DYX1C1-

genen visar att de utvecklar strukturella förändringar i hjärnbarken. Liknande omvandlingar har enligt Juha Kere iakttagits i hjärnan vid obduktion av dyslektiker.

Även ROBO1-genen ger ledtrådar om dyslexins möjliga orsaker. Genen upptäcktes först på bananflugor, och mutationer kan förhindra en normal utveckling av corpus callosum, som förbinder de två hjärnhalvorna. Även hjärnabbildningsstudier av människor med dyslexi har visat förändringar på samma ställe, säger Juha Kere.

– Enligt en neurologkollega till mig kan störningarna påverka hur hjärnan fungerar vid en snabb process som läsning. Normalt sker det i en av hjärnhalvorna. Fungerar inte bron mellan de två halvorna kan det bli svårt att delegera beslut om var processen ska äga rum. Följden blir att båda hjärnhalvorna arbetar, men utan kontakt. Ungefär som att ha två chefer.

Men det är spekulationer. Trots framstegen saknas alltså länken mellan genetik och strukturella förändringar i hjärnan å den ena sidan och de problem som dyslektiker tåmpas med å den andra.

– Det blir en utmaning för framtidens forskning och kräver att olika discipliner knyts ihop, eftersom problemet är så komplext, säger Juha Kere, och återvänder till pusselmetaforen. Olika forskningsnivåer måste fogas samman: den biokemiska, den cellulära, den strukturella (hjärnan) och den kliniska (hur problemen yttrar sig).

En som förhåller sig svalare till de genetiska framstegen, eller snarare de uppskrivade förväntningarna på den forskningen, är Martin Ingvar.

– De gener man har hittat är kopplade till generella effekter på hjärnan som system. Det leder till att man får en kapacitetsminskning. Men tron att vi ska hitta en gen som är trasig, tron att vi ska lösa problemet med enstaka genombrott gör att vi inte använder kunskapen vi har, säger han.

– I dag vet vi att problemet vid dyslexi är generella defekter i språkssystemet, som inte är åtkomliga för direkt behandling. Då måste vi se det som oerhört central forskning att konstruera en effektiv terapi. Det tror jag skulle ge mer bang for the buck.

Martin Ingvar tvivlar också på att defekter i hjärnan som upptäckts hos dyslektiker med hjälp av hjärnabbildningstekniker, till exempel magnetresonanstomografi, kan förklara dyslexi.

– Vår forskargrupp har visat att förändringar som man ser hos dyslektiker kan framkallas genom brist på lässtimulans. Samtidigt kan förändringarna normaliseras med träning. De kan alltså vara en konsekvens av att inte läsa, snarare än en orsak.

Men framför allt är Martin Ingvar kritisk till lärarutbildningarna och den pedagogiska disciplinens brist på förståelse av hjärnans betydelse för läsning.

– Det finns mycket hyss när det gäller terapin. Man hör om den ena mer obevisade metoden än den andra: vitaminer, fettsyror, rörelser och så vidare, säger han.

Stefan Samuelsson håller med:

– Forskning om dyslexi bedrivs framför allt inom psykologi, medicin och logopedi. Vi som är forskare besöker nästan aldrig lärarutbildningar. Jag sitter själv 150 meter från en, men blir aldrig inbjuden dit för att prata om dyslexi.

Samuelsson efterlyser både mer pedagogisk forskning och större samverkan mellan olika discipliner med intresse för dyslexi.

– Det är lite med dyslexi som med blinda personer som undersöker en elefant, säger Juha Kere. En tar på örat och tycker sig känna något platt. En annan undersöker benet och säger att det är mer som ett träd.

Text: Björn Ramel.

Publicerad i Språktidningen 2/07 och på webben 2007-10-11.