Kartläggningen av det mänskliga genomet i början av 2000-talet har följts av en tid då vi intensivt letat efter och identifierat en lång rad gener – som kodar för proteiner – som p.g.a. mutationer eller andra avvikelser ligger till grund för olika sjukdomar. Till mångas förvåning har en stor del av gener som kopplats till psykiatrisk sjukdom visats vara associerade med hjärnans utveckling snarare än funktion hos en vuxen individ. Dessutom är en stor del av dessa identifierade gener också associerade med s.k. epigenetiska mekanismer.

Epigenetik har fått många definitioner men grundbetydelsen är egentligen ”interaktioner mellan generna – DNA-molekylen – och proteinerna som resulterar i en viss fenotyp” (Waddington, c:a 1942). Det vill säga att allt som påverkar avläsningen (transkriptionen) av DNA utan att själva DNA-sekvensen är påverkad kan kallas epigenetik.

DNA är en c:a 1.5-2 meter lång molekyl som ligger tätt packad i kärnan organiserad i 46 kromosomer och rullar ihop sig kring små proteiner kallade histoner. I modern forskning pratar vi om epigenetik som mekanismer som påverkar denna paketering och ofta påverkar avläsningen och därmed proteinproduktionen. En mutation i en gen som kodar för ett protein som påverkar paketeringen kan således ha drastiska konsekvenser, och vi vet idag att neuroutvecklings-sjukdomar som Rett syndrom är kopplade till just detta.

I den här workshopen tänker jag gå igenom definitionen av epigenetik, kort om metoder för att studera epigenetik och framförallt de vanligaste epigenetiska funktionerna (t.ex. DNA metylering) och dess kopplingar till hjärnans utveckling i normalfallet och i vissa psykiatriska sjukdomar. Jag kommer också gå in på hur ökad förståelse för dessa funktioner kan ha stor betydelse i utvecklingspsykologi och neuropsykologi.