

Ακόμα και άτομα υψηλού κινδύνου

Γονιδιακή μετάλλαξη προστατεύει από τη νόσο Αλτσχάιμερ

Δημοσίευση: 06 Δεκ 2017, 09:10 | Τελευταία ενημέρωση: 06 Δεκ 2017, 09:10



Η νόσος Αλτσχάιμερ, μια από τις μεγαλύτερες προκλήσεις για την σύγχρονη Ιατρική, ενδεχομένως να είναι εφικτό να προληφθεί ακόμα και στα άτομα υψηλού κινδύνου, σύμφωνα με μελέτη που δημοσιεύεται στο επιστημονικό έντυπο Genome Medicine.

Επιστημονική ομάδα του Πανεπιστημίου Brigham Young στη Γιούτα των ΗΠΑ εντόπισαν ένα σπάνιο τμήμα του DNA που παρέχει προστασία έναντι της νευροεκφυλιστικής νόσου, ακόμα και σε άτομα με υψηλό κίνδυνο νόσησης.

Η ανακάλυψη αυτή εν μέρει εξηγεί γιατί μερικά άτομα με γνωστούς παράγοντες κινδύνου τελικά δεν εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ. Και φυσικά μπορεί να οδηγήσει σε νέους τρόπους καταπολέμησης της

ασθένειας. Για παράδειγμα, αυτή η γενετική λειτουργία μπορεί να αποτελέσει τη βάση για νέα φάρμακα που θα μειώνουν τον κίνδυνο των ατόμων να νοσήσουν.

«Επί του παρόντος δεν υπάρχουν αξιοσημειώτες παρεμβάσεις για τη νόσο Αλτσχάιμερ, όπως πρόληψη, τροποποιητική θεραπεία ή ίαση. Τα νεότερα δεδομένα που ανακαλύψαμε μας δίνουν έναν νέο στόχο να δομήσουμε έναν μηχανικό που έχει εξαιρετικές πιθανότητες να επιδράσει καταλυτικά στο μέλλον επί της ασθένειας», αναφέρει σε σχετικό δελτίο τύπου ο συγγραφέας της μελέτης Δρ Τζον Κασουβε.

Ο εντοπισμός του σπάνιου γενετικού τμήματος κατέστη εφικτός μετά τη ανάλυση δεδομένων από την Πληθυσμιακή Βάση της Γιούτα, στην οποία περιλαμβάνονται στοιχεία για 20 εκατομμύρια γενεαλογικά και ιατρικά αρχεία. Οι ερευνητές εντόπισαν οικογένειες με μεγάλο αριθμό ατόμων που είχαν τον κύριο γενετικό παράγοντα κινδύνου για τη νόσο Αλτσχάιμερ, το αλληλόμορφο E4, αλλά δεν είχαν νοσήσει.

Στη συνέχεια έλεγξαν τα άτομα αυτά για το DNA που μοιράζονταν μεταξύ τους αλλά όχι με άλλους συγγενείς που είχαν εκδηλώσει νόσο Αλτσχάιμερ. Το αποτέλεσμα ήταν η ανακάλυψη ότι τα ανθεκτικά άτομα μοιράζονταν μια μετάλλαξη στο γονίδιο RAB10, ενώ εκείνοι με νόσο Αλτσχάιμερ όχι.

Οι επιστήμονες μείωσαν ή αύξησαν την έκφραση της γονιδιακής μετάλλαξης σε κύτταρα σε εργαστηριακές συνθήκες, για να επηρεάσουν τις σχετιζόμενες με τη νόσο Αλτσχάιμερ πρωτεΐνες. Το αποτέλεσμα ήταν, όταν το γονίδιο ήταν μειωμένο, μειωμένος ήταν και ο κίνδυνος εκδήλωσης νόσου Αλτσχάιμερ.

«Αντί να αναγνωρίσουμε γενετικές μεταλλάξεις που προκαλούν τη νόσο, θελήσαμε να εντοπίσουμε γενετικές μεταλλάξεις που προστατεύουν τους ανθρώπους από τη νόσο. Και έτσι μας προέκυψε αυτή η πολλά υποσχόμενη γενετική μετάλλαξη», σχολιάζει ο επίκουρος καθηγητής Βιολογίας του Πανεπιστημίου Brigham Young, Πέρρυ Ριντζ.

Μαίρη Μπιμπή
health.in.gr