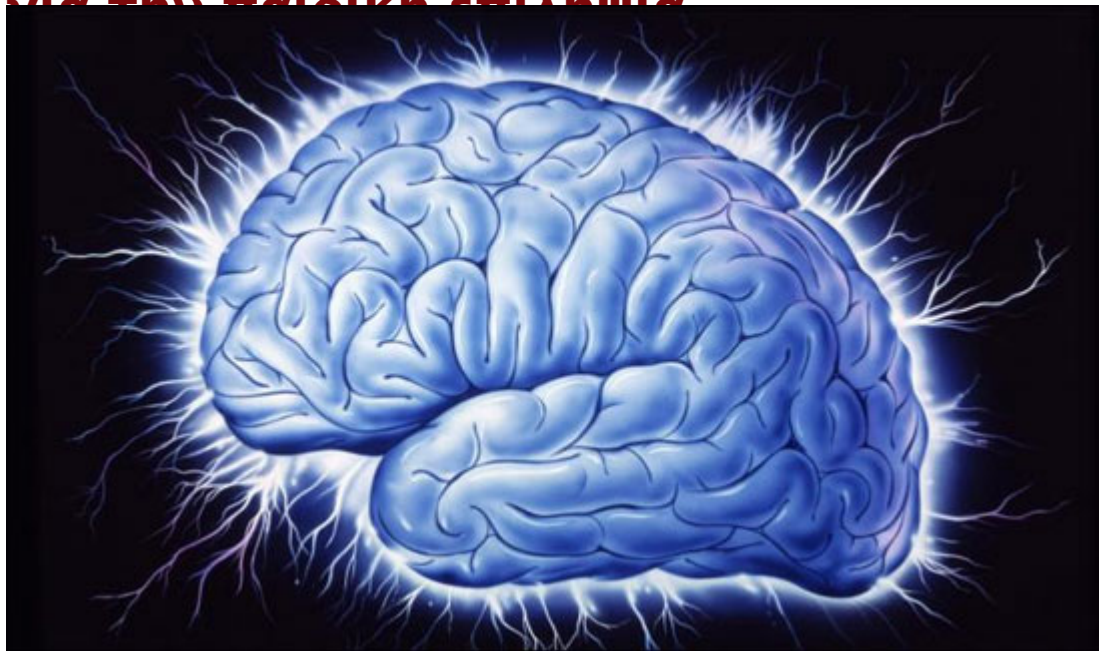


Γονίδια και γονιδιακές μεταλλάξεις υπεύθυνες για την παιδική επιληψία



Στην

ανακάλυψη δύο νέων γονιδίων και 25 άλλων γενετικών μεταλλάξεων που εμπλέκονται κυρίως στην παιδική επιληψία, οδηγήθηκε διεθνής ομάδα ερευνητών. Η ανακάλυψη δημιουργεί ελπίδες για την ανάπτυξη νέων φαρμάκων στο μέλλον.

Στην έρευνα συμμετείχαν 115 ερευνητές της κοινοπραξίας Epi4K από 40 ερευνητικά κέντρα τριών ηπείρων. Επικεφαλής της έρευνας ήταν ο καθηγητής νευρολογίας του πανεπιστημίου της Καλιφόρνια-Σαν Φραντσίσκο, Ντάνιελ Λεβενστάιν.

Η έρευνα βασίστηκε στην ανάλυση του DNA 264 επιληπτικών παιδιών αλλά και των γονιών τους. Με αυτό το τρόπο κατέληξαν στον εντοπισμό δύο νέων γονιδίων, τα γονίδια GABRB3 και ALG13. Αυτά τα δύο γονίδια μαζί με τα υπόλοιπα τέσσερα που ήταν ήδη γνωστά, όταν υφίστανται μια σειρά από μεταλλάξεις αυξάνουν σημαντικά το κίνδυνο επιληψίας.

Οι επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες είναι μια ομάδα σοβαρών νευρολογικών διαταραχών και χαρακτηρίζονται από την εμφάνιση επιληπτικών κρίσεων ήδη από τη παιδική ηλικία. Οι κρίσεις, συχνά συνοδεύονται από νοητικά και γνωσιακά προβλήματα και διαταραχές συμπεριφοράς.

Περίπου ένα στα 2.000 παιδιά θα εμφανίσει επιληψία πριν τα πρώτα του γενέθλια,

ενώ πάνω από το ένα τρίτο των ασθενών δεν ανταποκρίνονται στα υπάρχοντα φάρμακα, τα οποία αδυνατούν να καταπολεμήσουν τη νόσο σε μοριακό επίπεδο. Ταυτόχρονα, άγνωστη σε μεγάλο βαθμό παραμένει η αιτία των επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών. Αν και θεωρείται ότι τα γονίδια παίζουν μεγάλο ρόλο, μέχρι στιγμής ένας μικρός αριθμός εμφανίζεται να εμπλέκεται στη νόσο.

Όμως παρά τη νέα ανακάλυψη μέχρι σήμερα οι επιστήμονες έχουν γνωρίσει μόνο το 10% των γενετικών αιτιών των επιληπτικών εγκεφαλοπαθήσεων, κάτι που αφήνει το μεγαλύτερο μέρος της διαδρομής μέχρι την απόκτηση της πλήρους γνώσης του αντικειμένου ακάλυπτο.

Η νέα γενετική ανάλυση, επιβεβαίωσε πως οι υπεύθυνες μεταλλάξεις συχνά είναι νέες καθώς εμφανίζονται για πρώτη φορά σε μια οικογένεια -στο σπέρμα του πατέρα ή το ωάριο της μητέρας- και στη συνέχεια, μεταφέρονται στο παιδί. Τα γονίδια που ενοχοποιούνται για την επιληπτική εγκεφαλοπάθεια, έχουν υποστεί πολλαπλές τέτοιες πρόσφατες μεταλλάξεις. Αρκετές από αυτές τις μεταλλάξεις μάλιστα είναι ήδη γνωστό ότι εμπλέκονται και σε άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές όπως ο αυτισμός.

Πηγή: tvxs.gr