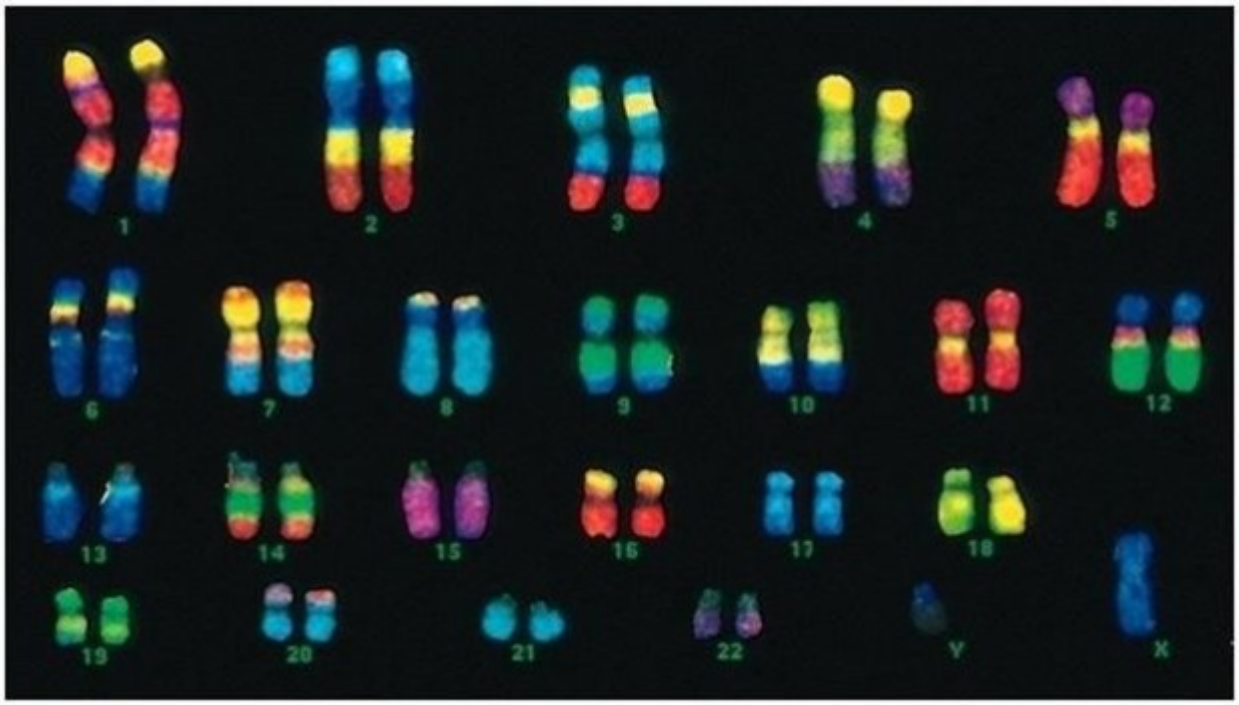
12 Φεβρουαρίου 2015

Η ασθενής που αυτοϊάθηκε χάρη σε... γενετικό ατύχημα

/ Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός



Ένα από τα χρωμοσώματα της ασθενούς έσπασε σε κομμάτια και συναρμολογήθηκε εκ νέου (εικόνα αρχείου)

Ζει πλέον υγιής χάρη στην αυθόρμητη διάσπαση ενός χρωμοσώματος στα κύτταρά της

Μπετέσντα, Μέριλαντ
Είναι μια πρωτοφανής περίπτωση στα ιατρικά χρονικά: η γυναίκα στην οποία ανακαλύφθηκε μια σπάνια γενετική ασθένεια τη δεκαετία του 1960 ζει πλέον υγιής χάρη στην αυθόρμητη διάσπαση ενός χρωμοσώματος στα κύτταρά της.

Το σπάνιο σύνδρομο WHIM

Η ασθενής, η οποία διανύει σήμερα την πέμπτη δεκαετία της ζωής της, ήταν το αντικείμενο μιας μελέτης του 1964 η οποία περιέγραφε για πρώτη φορά το σύνδρομο WHIM (θηλώματα, υπογαμμασφαιριναιμία, λοιμώξεις και μυελοκάθεξη).

Η γενετική αυτή ασθένεια οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου XCXCR4, το οποίο εμπλέκεται στη λειτουργία του ανοσοποιητικού συστήματος. Ως αποτέλεσμα, τα κύτταρα του ανοσοποιητικού, και ειδικά τα ουδετερόφιλα λευκά αιμοσφαίρια, δεν

μπορούν να βγουν από τον νωτιαίο μυελό και να εισέλθουν στην κυκλοφορία του αίματος.

Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις, θηλώματα (μυρμηγκιές) στα χέρια και άλλα σημεία του σώματος, καθώς και από καρκίνους.

Έκτοτε, το σύνδρομο WHIM έχει διαγνωστεί σε μόλις 60 άτομα σε όλο τον κόσμο, ανάμεσά τους και οι κόρες της πρώτης ασθενούς.

Ανήσυχη για το μέλλον των παιδιών της, η γυναίκα ζήτησε συμβουλές από τα αμερικανικά Εθνικά Ινστιτούτα Υγείας (NIH). Ανέφερε τότε στους γιατρούς ότι τα συμπτώματα είχαν εξαφανιστεί από τότε που ήταν 30 περίπου ετών.

Σπάνιο συμβάν «χρωμοθρυψίας»

Οι εξετάσεις που ακολούθησαν αποκάλυψαν ότι κάτι περίεργο είχε συμβεί. Αιτία της απρόσμενης ίασης ήταν ένα σπάνιο συμβάν «χρωμοθρυψίας», κατά το οποίο ένα χρωμόσωμα διαλύεται σε κομμάτια και μετά συναρμολογείται εκ νέου.

Η χρωμοθρυψία μπορεί συχνά να οδηγήσει σε καρκίνο. Στη συγκεκριμένη περίπτωση όμως όχι μόνο δεν είχε αρνητικές συνέπειες, αλλά επιπλέον οδήγησε στη διαγραφή του ελαττωματικού γονιδίου XCXCR4. Η ασθενής είχε ένα δεύτερο, υγιές αντίγραφο που κληρονόμησε από τον άλλο γονιό της, οπότε το ανοσοποιητικό σύστημά της μπορούσε να λειτουργεί πλέον κανονικά.

Διαγραφή του ελαττωματικού γονιδίου

Η χρωμοθρυψία και η διαγραφή του ελαττωματικού αντιγράφου πρέπει να συνέβη σε ένα μόνο βλαστικό κύτταρο, το οποίο όμως πολλαπλασιάστηκε και τελικά κυριάρχησε στο νωτιαίο μυελό της ασθενούς.

Αυτή η αυθόρμητη «γενετική θεραπεία» είναι μάλλον απίθανο να συμβεί και στις κόρες της γυναίκας ή σε άλλους ασθενείς με WHIM.

Σύμφωνα με τους ερευνητές, πάντως, τα ευρήματα θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε βελτίωση των μεταμοσχεύσεων νωτιαίου μυελού, στην οποία τα βλαστικά κύτταρα ενός δότη πρέπει ουσιαστικά να αναδημιουργήσουν τον νωτιαίο μυελό του λήπτη.

Η μελέτη δημοσιεύεται στο Cell, την κορυφαία επιθεώρηση Κυτταρικής Βιολογίας.

Βαγγέλης Πρατικάκης

Πηγή: tovima.gr