

Γενετιστές: Η νοητική υστέρηση μπορεί να θεραπευτεί

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Πηγή: Alamy / Legion Media

Επιστήμονες από τη Σιβηρία ανακάλυψαν μια νέα γονιδιακή μετάλλαξη που συνδέεται με την εξάπλωση των διανοητικών βλαβών στα παιδιά. Οι ίδιοι ελπίζουν ότι στο μέλλον θα δημιουργηθούν φάρμακα που θα θεραπεύσουν τη νοητική υστέρηση.

Οι επιστήμονες του ερευνητικού ινστιτούτου ιατρικής γενετικής του Τομσκ, εντόπισαν νέες μεταλλάξεις οι οποίες επηρεάζουν τα γονίδια της λειτουργίας του εγκεφάλου και οδηγούν στην υστέρηση της ψυχικής και νευρικής ανάπτυξης των παιδιών.

Τα αποτελέσματα των ερευνών δημοσιεύτηκαν στο επιστημονικό περιοδικό *Molecular Cytogenetics*. Στο άρθρο περιγράφεται για πρώτη φορά η μετάλλαξη του γονιδίου CNTN6, με την οποία οι γενετιστές συνδέουν την εμφάνιση και ανάπτυξη συγκεκριμένων διανοητικών διαταραχών.

Οι επικίνδυνες μεταλλαγές του γονιδίου CNTN6

Όπως ανέφερε στη RBTH ο Ίγκορ Λέμπεντεφ, επικεφαλής της επιστημονικής ομάδας και εκ των συγγραφέων του άρθρου, «από νοητική υστέρηση, σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό, πάσχουν σήμερα το 3% των παιδιών, ενώ μόνο ένα μικρό ποσοστό των συνδρόμων έχει περιγραφεί και συνδέεται με γνωστές γενετικές διαταραχές».

Σύμφωνα με τον Λέμπεντεφ, για τη διεξαγωγή της έρευνας οι επιστήμονες εξαίρεσαν τους παράγοντες εκείνους που συμβάλλουν στην ανάπτυξη των διαταραχών, οι οποίοι δεν συνδέονται με τη γενετική, και είναι βιοχημικοί, μεταβολικοί κ.α. Η έρευνα λοιπόν περιορίστηκε σε παιδιά με απροσδιόριστες αιτίες νοητικής καθυστέρησης.

Οι επιστήμονες μελέτησαν τα γονίδια των παιδιών και σε τρία από αυτά εντόπισαν παρόμοιες μεταλλάξεις του γονιδίου CNTN6. Σε μια οικογένεια, δυο παιδιά με νοητικές παρεκκλίσεις δεν είχαν στο χρωμόσωμα τμήμα με το συγκεκριμένο γονίδιο, ενώ σε άλλη -αντίθετα- ανακαλύφθηκε στο παιδί ένα επιπλέον «αντίγραφο» αυτού του τμήματος.

Ο Λέμπεντεφ αναφέρει ότι «το γονίδιο που μελετάται επιδρά στην ανάπτυξη των νευραξόνων του νευρικού κυττάρου, οι οποίοι μεταδίδουν τα ερεθίσματα και την αλληλεπίδραση μεταξύ των νευρώνων. Οι μεταλλάξεις στο κύτταρο CNTN6 προηγουμένως συνδέονταν μόνο με την ανάπτυξη του αυτισμού, αλλά όχι με νοητικές διαταράξεις. Στους ασθενείς με τη συγκεκριμένη διαταραχή η καθυστέρηση παρουσιάζεται σε διάφορο βαθμό, αλλά τα στοιχεία που λαμβάνουμε υποδηλώνουν τη σημασία αυτών αλλαγών στο γονίδιο για τη λειτουργία του εγκεφάλου».

Το πρόγραμμα μελέτης της γενετικής της νοητικής καθυστέρησης των παιδιών κάτω των 18 ετών, διεξήχθη στο ερευνητικό ινστιτούτο ιατρικής γενετικής του Τομσκ από το 2009 ως το 2012 με την υποστήριξη του έβδομου προγράμματος-πλαισίου της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Σήμερα οι μελέτες γίνονται με χορηγίες του Ρωσικού Επιστημονικού Ιδρύματος.

Πώς «θεραπεύεται» η νοητική υστέρηση;

Τα τρία παιδιά με την παρόμοια μετάλλαξη του CNTN6 είχαν προβλήματα στην ομιλία και την αντίληψη. Στον αδελφό και την αδελφή ο σκελετός είναι υπανάπτυκτος, υπάρχουν ορατές ανωμαλίες στην εμφάνιση, δυσανάλογο σχήμα του κεφαλιού, μεγάλη μύτη κ.α. Το τρίτο παιδί εξωτερικά είναι σχεδόν φυσιολογικό, στην παιδική ηλικία οι γιατροί είχαν διαγνώσει χαμηλή ικανότητα συγκέντρωσης, καθυστέρηση στην ανάπτυξη της ομιλίας.

Ο Λέμπεντεφ σημείωσε το ενδιαφέρον στοιχείο ότι στη δεύτερη οικογένεια η ίδια μεταλλαγή του γονιδίου εντοπίστηκε στον πατέρα και στη γιαγιά, χωρίς μάλιστα αυτή η μεταλλαγή να έχει εμφανείς συνέπειες στους δυο ενήλικους. Ο επιστήμονας υποθέτει πως ρόλο εδώ παίζει από ποιον κληρονομήθηκε το τμήμα του χρωμοσώματος, δηλαδή από τον πατέρα ή τη μητέρα. Δυστυχώς -προσθέτει- ο αδελφός και η αδελφή από την πρώτη οικογένεια είναι ορφανά και έτσι δεν υπήρξε η δυνατότητα να ελεγχθεί το αν η μετάλλαξη είναι κληρονομική.

Σήμερα οι επιστήμονες είναι έτοιμοι στην πράξη να αποτρέψουν την ανάπτυξη

διαταραχών εξαιτίας της μετάλλαξης του γονιδίου στο γονιμοποιημένο ωάριο, σε περίπτωση εγκυμοσύνης. «Ένας από τους σημαντικότερους στόχους -αναφέρει ο Λέμπεντεφ- είναι να βρεθούν οι τρόποι πρόληψης των γενετικών αλλαγών που οδηγούν στη νοητική καθυστέρηση». Αυτή τη στιγμή κάτι τέτοιο είναι εφικτό για τις οικογένειες που έχουν ήδη παιδιά με διανοητικές αναπηρίες. Στην περίπτωση αυτή, η νέα εγκυμοσύνη πρέπει να γίνει με εξωσωματική γονιμοποίηση. Όπως εξηγεί ο Λέμπεντεφ, «αν μια τέτοια οικογένεια θέλει να αποκτήσει ένα υγιές παιδί, μπορούμε να προβλέψουμε τις πιθανές διαταραχές του γονιμοποιημένου ωαρίου ή ακόμη και του εμβρύου, πριν την εμφύτευση στη μέλλουσα μητέρα».

Σήμερα οι γενετιστές του Τομσκ προσπαθούν να κατανοήσουν τις ιδιαιτερότητες της λειτουργίας των νευρώνων κατά τη γενετική μετάλλαξη. Γι' αυτό το σκοπό οι επιστήμονες σχεδιάζουν από τα βλαστικά κύτταρα που λαμβάνονται από τις ινοβλάστες του δέρματος των ασθενών, να αναπτύξουν νευρώνες και μετά να παρακολουθήσουν πώς μεταβάλλονται οι λειτουργίες τους με την «ενσωμάτωση» του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Γιάνα Πτσελίντσεβα, ειδικά για τη RBTH

Πηγή: gr.rbth.com