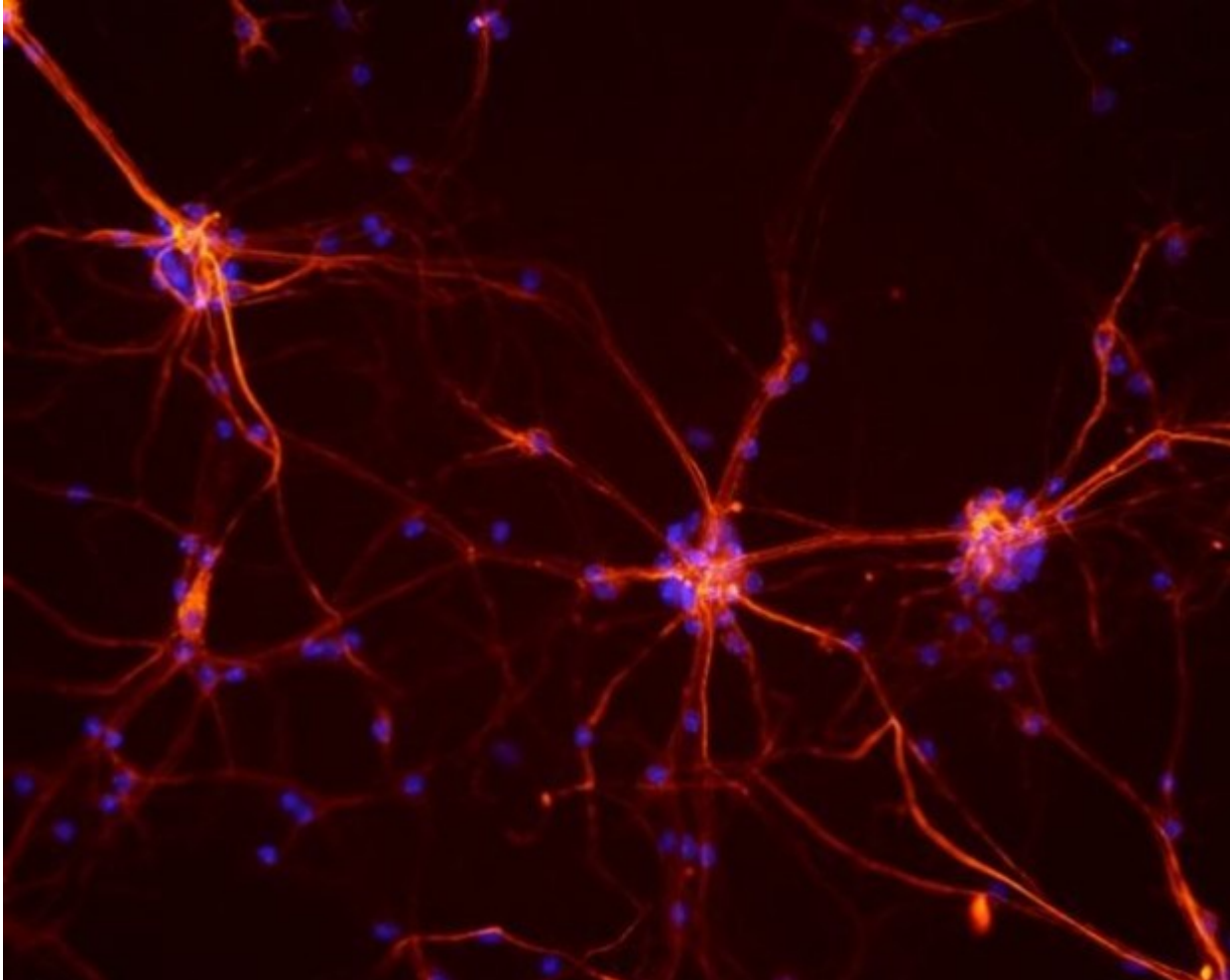


Εκατοντάδες μεταλλάξεις σε κάθε νευρώνα του εγκεφάλου

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Ο εγκέφαλος περιέχει 100 δισεκατομμύρια νευρώνες, καθένας από τους οποίους φαίνεται πως έχει το δικό του, μοναδικό γονιδίωμα (Πηγή: NICHD / S. Jeong)

Συσσωρεύονται με την πάροδο των χρόνων αλλά ακόμη δεν είναι σαφές αν επηρεάζουν την εγκεφαλική λειτουργία

Τσέβι Τσείς, Μέριλαντ

Η εξέταση τριών ανθρώπων που δώρισαν τους εγκεφάλους τους στην επιστήμη οδήγησε σε μια αναπάντεχη ανακάλυψη: με την πάροδο των χρόνων κάθε νευρώνας συσσωρεύει εκατοντάδες, ακόμα και χιλιάδες νέες μεταλλάξεις. Οι αριθμοί είναι πραγματικά μεγάλοι, μέχρι στιγμής όμως δεν είναι σαφές αν αυτά τα γενετικά ατυχήματα επηρεάζουν την εγκεφαλική λειτουργία και την υγεία.

Μέχρι πριν από μερικά χρόνια, οι επιστήμονες αδυνατούσαν να πραγματοποιήσουν γενετικές εξετάσεις σε μεμονωμένα κύτταρα, καθώς οι ποσότητες DNA είναι πολύ

μικρές. Πλέον, όμως, αυτού του είδους οι μελέτες είναι εφικτές.

Κάθε νευρώνας έχει ξεχωριστό γονιδίωμα

Οι ερευνητές του Ιατρικού Ινστιτούτου «Χάουαρντ Χιουζ» στο Μέριλαντ χρησιμοποίησαν τέτοιες σύγχρονες τεχνικές για να εξετάσουν ολόκληρα τα γονιδιώματα 36 νευρώνων από τρεις ενήλικες.

Η έκπληξη ήταν πως κάθε νευρώνας είχε το δικό του, ξεχωριστό γονιδίωμα. Ορισμένα από τα κύτταρα που εξετάστηκαν έφεραν πάνω από 1.000 μεταλλάξεις, οι οποίες απουσίαζαν από τα γειτονικά τους κύτταρα.

Αν σκεφτεί κανείς ότι ο ενήλικος εγκέφαλος περιέχει γύρω στα 100 δισεκατομμύρια νευρώνες, ο συνολικός αριθμός μεταλλάξεων πρέπει να είναι πραγματικά αστρονομικός.

Σχετικά λίγες μεταλλάξεις ήταν κοινές σε πολλούς νευρώνες, ένδειξη ότι εμφανίστηκαν αυθόρμητα κατά την εμβρυακή ανάπτυξη, όταν τα κύτταρα του εγκεφάλου συνεχίζουν ακόμα να πολλαπλασιάζονται.

Οι υπόλοιπες, όμως, εντοπίζονταν σε μεμονωμένους νευρώνες, ένδειξη ότι εμφανίστηκαν μετά την ωρίμανση του εγκεφάλου.

«Ξετύλιγμα» του DNA

Το πιο ενδιαφέρον στοιχείο είναι ότι οι εν λόγω μεταλλάξεις εντοπίζονται σε γονίδια που εκφράζονται (λειτουργούν) στα εγκεφαλικά κύτταρα. Μέσα στους νευρώνες, τα μόρια DNA παραμένουν συνήθως ανενεργά και πακεταρισμένα σε σφιχτά πακέτα. Όταν ένα συγκεκριμένο γονίδιο πρέπει να εκφραστεί, το DNA ουσιαστικά ξετυλίγεται προκειμένου να είναι δυνατή η αντιγραφή της γενετικής πληροφορίας σε μόρια DNA.

Οι χιλιάδες μεταλλάξεις που εντοπίστηκαν πρέπει να εμφανίζονται στη διάρκεια αυτής της διαδικασίας ενεργοποίησης των γονιδίων, αναφέρει η ερευνητική ομάδα στο κορυφαίο περιοδικό Science.

Πολλές από τις εν λόγω μεταλλάξεις δείχνουν ακίνδυνες, άλλες όμως επηρεάζουν τη λειτουργία κρίσιμων γονιδίων, διαπιστώνουν οι συντάκτες της μελέτης. Αυτό όμως μπορεί να μην συμβαίνει, καθώς οι γειτονικοί νευρώνες που δεν φέρουν τις ίδιες μεταλλάξεις αναπληρώνουν τη λειτουργία των ελαττωματικών νευρώνων και αποτρέπουν τοπικές διαταραχές στη λειτουργία του εγκεφάλου.

Το «μεγάλο ερώτημα» που θα προσπαθήσει τώρα να απαντήσει η ερευνητική

ομάδα είναι το κατά πόσο οι μεταλλαγμένοι νευρώνες ευθύνονται για ασθένειες ή διαταραχές της εγκεφαλικής λειτουργίας.

Βαγγέλης Πρατικάκης

Πηγή: tovima.gr