

4 Ιουνίου 2016

## **Εντοπίστηκε γονίδιο της σκλήρυνσης κατά πλάκας Πρόκειται για μια σπάνια κληρονομική γενετική μετάλλαξη**

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



*Η ανακάλυψη του γονιδίου μπορεί να βοηθήσει στην ανάπτυξη νέων τρόπων αντιμετώπισης της νόσου*

Επιστήμονες στον Καναδά εντόπισαν μια σπάνια κληρονομική γενετική μετάλλαξη,

που αυξάνει σημαντικά τον κίνδυνο να εμφανίσει ένας άνθρωπος πολλαπλή σκλήρυνση. Η μετάλλαξη βρέθηκε σε δύο канаδικές οικογένειες, πολλά μέλη των οποίων έχουν διαγνωσθεί με τη νευρολογική πάθηση, γνωστή και ως σκλήρυνση κατά πλάκας. Στις δύο αυτές οικογένειες το 70% όσων ατόμων διαθέτουν τη συγκεκριμένη μετάλλαξη, έχουν εμφανίσει τη νόσο.

## **Το υπόβαθρο**

Η ανακάλυψη ενισχύει την πεποίθηση των επιστημόνων ότι μερικές τουλάχιστον μορφές της νόσου είναι κληρονομικές. Μέχρι σήμερα οι επιστήμονες πίστευαν ότι το γενετικό υπόβαθρο της σκλήρυνσης είναι πολύπλοκο και ότι για την εμφάνισή της πολλά γονίδια εμπλέκονται ταυτόχρονα, ενώ οι περιβαλλοντικοί παράγοντες παίζουν τον δικό τους ρόλο.

Η νέα μελέτη αποδεικνύει ότι αρκεί μία και μόνη μετάλλαξη για να προκληθεί η νόσος και να περάσει από γενιά σε γενιά. Πάντως η εν λόγω μετάλλαξη φαίνεται να είναι πολύ σπάνια, αφού εκτιμάται ότι μόνο ένας ασθενής στους 1.000 με σκλήρυνση την έχει στο DNA του.

Η νόσος προκαλείται, όταν το ανοσοποιητικό σύστημα καταστρέφει τη μυελίνη που προστατεύει και μονώνει τους νευρώνες, με συνέπεια να εμποδίζεται πλέον η ταχεία μετάδοση των ηλεκτρικών σημάτων μέσω των νεύρων από και προς τον εγκέφαλο.

## **Ο διακόπτης**

Το «ένοχο» γονίδιο είναι το NR1H3, το οποίο παράγει μια πρωτεΐνη, την LXRA, που δρα ως «διακόπτης» ενεργοποίησης-απενεργοποίησης άλλων γονιδίων. Η μετάλλαξη του γονιδίου αυτού εμποδίζει την ενεργοποίηση ζωτικών γονιδίων, με συνέπεια την πρόκληση φλεγμονής και την καταστροφή της μυελίνης.

Οι ερευνητές, με επικεφαλής τον επίκουρο καθηγητή ιατρικής γενετικής Καρλς Βιλαρίνο-Γκουέλ του Πανεπιστημίου της Βρετανικής Κολομβίας δήλωσαν ότι η ανακάλυψη μπορεί να βοηθήσει στην ανάπτυξη νέων γενετικών θεραπειών για τη νόσο, ιδίως όσον αφορά την ταχέως εξελισσόμενη προϊούσα μορφή της νόσου (περίπου το 15% των ασθενών).

Πιο συνήθης και πιο ήπια είναι η υποτροπιάζουσα-διαλείπουσα πολλαπλή σκλήρυνση. Αν μελλοντικά κάποιος με αυτή τη μορφή της νόσου διαγνωσθεί πως έχει το γονίδιο NR1H3 στο γονιδίωμά του, θα πρέπει να κάνει έγκαιρα πιο επιθετική θεραπεία για να καθυστερήσει την επιδείνωση της νόσου. Η ανακάλυψη δημοσιεύεται στην επιθεώρηση «Neuron».

**Πηγή:** [tovima.gr](http://tovima.gr)