

20 Αυγούστου 2016

Γλαύκωμα: Βρέθηκε το γονίδιο της κληρονομικής μορφής στα παιδιά

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Ένα

γονίδιο που προκαλεί σοβαρό γλαύκωμα στα μωρά εντόπισαν επιστήμονες από τα πανεπιστήμια Northwestern και Wisconsin-Madison των ΗΠΑ, ανοίγοντας το δρόμο για την ανάπτυξη μιας φαρμακευτικής θεραπείας για τη συγκεκριμένη οφθαλμοπάθεια.

Όπως γράφουν οι ερευνητές στο περιοδικό The Journal of Clinical Investigation, το γονίδιο που εντόπισαν λέγεται TEK και συμμετέχει στην ανάπτυξη ενός αγγείου των ματιών που λέγεται κανάλι του Schlemm και έχει ως ρόλο να παροχετεύει το οφθαλμικό υγρό (υδατοειδές υγρό) από το πρόσθιο τμήμα του ματιού. Στο γλαύκωμα, το αγγείο αυτό μπορεί να είναι ελαττωματικό ή να απουσιάζει εντελώς, με συνέπεια να συσσωρεύεται το υδατοειδές υγρό και να αυξάνεται η πίεση στο εσωτερικό του ματιού (ενδοφθάλμια πίεση), προκαλώντας βλάβη στο οπτικό νεύρο η οποία οδηγεί σε προοδευτική απώλεια της όρασης.

Οι ερευνητές με επικεφαλής την Dr. Susan Quaggin, καθηγήτρια Ιατρικής στην Ιατρική Σχολή Feinberg του Πανεπιστημίου Northwestern, είχαν ανακαλύψει πριν από δύο χρόνια ότι η διαγραφή αυτού του γονιδίου από ζωικά μοντέλα οδηγεί στο γλαύκωμα, αλλά μέχρι τώρα δεν ήξεραν αν το ίδιο γονίδιο επηρεάζει τους ανθρώπους.

Για να εξακριβώσει αν ισχύει, η Dr. Quaggin συνεργάστηκε με την Dr. Terri Young, παιδο-οφθαλμολόγο και διευθύντρια Οφθαλμολογίας στο Πανεπιστήμιο Wisconsin-Madison, η οποία είχε εντοπίσει μεταλλάξεις του TEK σε μερικούς ασθενείς της αλλά δεν ήξερε τη σημασία τους.

“Ήταν κάτι περισσότερο από σύμπτωση”, δήλωσε η Dr. Quaggin. “Η συνάντησή μας οδήγησε σε συνεργασία με οφθαλμολόγους και γενετιστές απ’ όλο τον κόσμο οι οποίοι ανακάλυψαν περισσότερες μεταλλάξεις του γονιδίου αυτού στα παιδιά με πρωτοπαθές συγγενές γλαύκωμα. Ήταν μία από αυτές τις στιγμές στην επιστήμη κατά τις οποίες συμβαίνει κάτι μοναδικό”.

Συνολικά, οι ερευνητές εντόπισαν μεταλλάξεις του TEK σε 10 μη σχετιζόμενες μεταξύ τους οικογένειες με πρωτοπαθές συγγενές γλαύκωμα. Κανένα από τα προσβεβλημένα παιδιά δεν είχε μεταλλάξεις στα άλλα γονίδια που είναι γνωστό ότι προκαλούν γλαύκωμα.

Στη συνέχεια οι επιστήμονες απέδειξαν ότι οι μεταλλάξεις του TEK διαταράσσουν τον μηχανισμό που είναι απαραίτητος για το σχηματισμό του καναλιού του Schlemm.

“Αν και γνωρίζουμε αρκετά γονίδια που σχετίζονται με το γλαύκωμα, το TEK είναι το πρώτο για το οποίο ξέρουμε πως ακριβώς επιδρά για να προκαλέσει τη νόσο και επομένως μπορεί να αποτελέσει νέο θεραπευτικό στόχο για το σοβαρό γλαύκωμα και ίσως για άλλες, συχνότερες μορφές της νόσου”, τόνισε η Dr. Quaggin.

Ήδη οι ερευνητές έχουν αρχίσει δοκιμές ενός ειδικού οφθαλμικού κολλυρίου που επιδιορθώνει το μηχανισμό TEK για να αποκαταστήσει το ελαττωματικό αγγείο,

ενώ συνεχίζουν τις έρευνές τους για να δουν αν το συγκεκριμένο γονίδιο παίζει ρόλο και στο γλαύκωμα των ενηλίκων.

Τι είναι το παιδικό γλαύκωμα

Το γλαύκωμα είναι μια ομάδα οφθαλμικών παθήσεων, με κοινό χαρακτηριστικό την προοδευτική βλάβη του οπτικού νεύρου. Η πιο συνηθισμένη αιτία που προκαλεί τη βλάβη αυτή είναι η αυξημένη πίεση του οφθαλμού (ενδοφθάλμια πίεση). Συνήθως η ενδοφθάλμια πίεση είναι υψηλή επειδή το μάτι παράγει μεν το υδατοειδές υγρό που χρειάζεται για να είναι υγιές, αλλά αδυνατεί να το παροχετεύσει επαρκώς. Εάν το γλαύκωμα δεν διαγνωσθεί και αντιμετωπιστεί εγκαίρως, οι βλάβες του οπτικού νεύρου μπορεί να οδηγήσουν στην ολική τύφλωση.

Αν και το γλαύκωμα είναι κατά κανόνα ασθένεια των ηλικιωμένων, μπορεί να εκδηλωθεί σε οποιαδήποτε ηλικία. Το γλαύκωμα της παιδικής ηλικίας μπορεί να είναι συγγενές, νηπιακό ή νεανικό. Το συγγενές εκδηλώνεται σύντομα μετά τη γέννηση (συνήθως μέσα σε λίγες μέρες), το νηπιακό εμφανίζεται σε ηλικία 1 έως 24 μηνών ενώ το νεανικό εμφανίζεται μετά την ηλικία των 3 ετών.

Τα βρέφη και τα παιδιά με γλαύκωμα τυπικά έχουν διαφορετικά συμπτώματα από τους ενήλικους ασθενείς. Τα πιο συχνά συμπτώματα στο συγγενές και στο νηπιακό γλαύκωμα είναι υπερβολική δακρύρροια, ευαισθησία στο φως και διογκωμένος, θολωμένος κερατοειδής χιτώνας που μπορεί να κάνει την ίριδα (το έγχρωμο τμήμα του ματιού) να μοιάζει θολή. Ωστόσο η δακρύρροια που συνοδεύεται από εκκρίματα συνήθως δεν προκαλείται από γλαύκωμα, αλλά από συγγενή απόφραξη του ρινοδακρυϊκού πόρου (είναι το “σωληνάκι” που ενώνει τα μάτια με τη μύτη και από το οποίο παροχετεύονται τα δάκρυα).

Το νεανικό γλαύκωμα συνήθως αναπτύσσεται δίχως εμφανή συμπτώματα, όπως συμβαίνει και με το γλαύκωμα των ενηλίκων. Ωστόσο οι ασθενείς με νεανικό γλαύκωμα συχνά έχουν οικογενειακό ιστορικό της νόσου και έτσι εξετάζονται προληπτικά από μικρή ηλικία.

Οι περισσότερες περιπτώσεις παιδιατρικού γλαυκώματος δεν έχουν γνωστή αιτιολογία και αποκαλούνται πρωτοπαθές γλαύκωμα. Όταν έχουν εξωτερική αιτία ή σχετίζονται με συγκεκριμένη διαταραχή ή ασθένεια, αποκαλούνται δευτεροπαθές γλαύκωμα. Παραδείγματα διαταραχών που μπορεί να προκαλέσουν δευτεροπαθές παιδικό γλαύκωμα είναι το σύνδρομο Axenfeld-Reiger, η ανιριδία, το σύνδρομο Sturge-Weber, η νευροϊνωμάτωση, η χρόνια λήψη στεροειδών φαρμάκων, τραυματισμός ή προηγούμενη εγχείρηση στο μάτι (π.χ. για αφαίρεση παιδικού καταρράκτη).

Το γλαύκωμα της παιδικής ηλικίας είναι σχετικά σπάνιο. Το πρωτοπαθές συγγενές και το πρωτοπαθές νηπιακό γλαύκωμα υπολογίζεται ότι προσβάλλουν ένα μωρό στις 10.000 γεννήσεις, με το 10% των κρουσμάτων να είναι κληρονομικά.

Πηγή: [capital.gr](https://www.capital.gr)