

Ανακαλύφθηκε γενετική μετάλλαξη



Νέους δρόμους έγκαιρης διάγνωσης και καταπολέμησης της νόσου Αλτσχάιμερ ανοίγουν δύο σημαντικές νέες επιστημονικές έρευνες.

Η πρώτη, διαπίστωσε ότι τα πρώτα σημάδια της ασθένειας είναι δυνατό να εντοπισθούν 15 έως 25 χρόνια πριν την εκδήλωση των πρώτων συμπτωμάτων, ενώ η δεύτερη, ανακάλυψε μία μετάλλαξη γονιδίου που παρέχει προστασία από τη νόσο, η οποία πλήττει πολλά εκατομμύρια ανθρώπους σε όλο τον κόσμο.

Στην πρώτη μελέτη, οι ερευνητές της Ιατρικής Σχολής του πανεπιστημίου της Ουάσινγκτον, με επικεφαλής τον καθηγητή νευρολογίας Ράνταλ Μπέιτμαν, που δημοσίευσαν τη σχετική μελέτη στο ιατρικό περιοδικό *New England Journal of Medicine*, σύμφωνα με το BBC, κατάφεραν να δημιουργήσουν ένα «χρονολόγιο» της αφανούς προόδου της νόσου πολύ πριν αυτή εκδηλωθεί.

Οι επιστήμονες μελέτησαν επί χρόνια οικογένειες (συνολικά 128 μέλη) που έχουν γενετικό κίνδυνο εμφάνισης Αλτσχάιμερ και διαπίστωσαν ότι ο οργανισμός αυτών των ατόμων εμφάνισε τα πρώτα σημάδια της νόσου έως και 25 χρόνια πριν τα πρώτα ορατά συμπτώματα.

Στα άτομα με τη σχετική γενετική προδιάθεση, που έχουν κληρονομήσει μία από τις τρεις μεταλλάξεις, οι οποίες σίγουρα προκαλούν τη νόσο, αυτή αρχίζει να εμφανίζεται μετά την ηλικία των 30 ή 40 ετών αντί για τη συνήθη ηλικία των 65 - 75 ετών. Αυτή η σπάνια γενετική και κληρονομική μορφή του Αλτσχάιμερ αφορά λιγότερο από το 1% των συνολικών περιστατικών, αναφέρει το ΑΜΠΕ-ΜΠΕ.

Οι ερευνητές έκαναν σε αυτά τα άτομα διαδοχικά τεστ αίματος και εγκεφαλονωτιαίου υγρού, καθώς επίσης απεικονίσεις εγκεφάλου και νοητικά τεστ. Έτσι, διαπίστωσαν ότι το πρώτο σημάδι (μία πτώση του επιπέδου του βήτα αμυλοειδούς στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό) μπορεί να ανιχνευθεί πολύ πρόωρα, ακόμα και 25 χρόνια πριν τα πρώτα συμπτώματα.

Το επόμενο σημάδι, περίπου 15 χρόνια πριν την αρχική εκδήλωση των συμπτωμάτων, είναι η ανίχνευση αυξημένων επιπέδων της πρωτεΐνης T, που βρίσκεται στα εγκεφαλικά κύτταρα και επίσης μπορεί να εντοπιστεί στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό. Παράλληλα, αρχίζει η συρρίκνωση σε τμήματα του εγκεφάλου, καθώς και η εμφάνιση των χαρακτηριστικών εγκεφαλικών «πλακών».

Δέκα χρόνια πριν την κανονική εκδήλωση της νόσου, εμφανίζεται μείωση στο επίπεδο της γλυκόζης του σακχάρου στον εγκέφαλο, ενώ παράλληλα κάνουν την εμφάνισή τους τα πρώτα αδιόρατα προβλήματα μνήμης.

Είναι όμως αβέβαιο κατά πόσο το ίδιο «χρονολόγιο» βιοχημικών αλλαγών στον οργανισμό ισχύει και για τους ανθρώπους που πρόκειται να εμφανίσουν την μη κληρονομική μορφή του Αλτσχάιμερ, γι' αυτό οι ερευνητές επεσήμαναν την ανάγκη να γίνουν περαιτέρω έρευνες.

Στη δεύτερη μελέτη, σύμφωνα με το πρακτορείο Reuters και το Science, επιστήμονες της ισλανδικής εταιρίας γενετικής deCODE, με επικεφαλής την Κάρι Στέφανσον, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο περιοδικό Nature, ανακάλυψαν μία σπάνια γενετική μετάλλαξη που προστατεύει από τη νόσο Αλτσχάιμερ την μειονότητα των ανθρώπων, που την έχουν

στο γονιδίωμά τους. Οι ερευνητές ευελπιστούν ότι θα μπορούσαν να αξιοποιήσουν δεόντως το εύρημα, αναπτύσσοντας φάρμακα που θα μιμούνται την προστατευτική δράση του εν λόγω γονιδίου.

Οι επιστήμονες εκτιμούν ότι όσοι είναι άνω των 85 ετών και διαθέτουν την μετάλλαξη, έχουν 7,5% λιγότερες πιθανότητες να έχουν Αλτσχάιμερ. Σύμφωνα με τους ερευνητές, πρόκειται για την πρώτη γενετική μετάλλαξη που έχει βρεθεί να παρέχει ισχυρή προστασία κατά της νόσου. Οι ερευνητές, κάνοντας περαιτέρω έρευνες, κατέληξαν μάλιστα στο συμπέρασμα ότι η εν λόγω γονιδιακή ποικιλομορφία προστατεύει γενικότερα από την άνοια και την έκπτωση των νοητικών λειτουργιών που παρατηρείται στην τρίτη ηλικία.

Η γενετική μετάλλαξη που ανακαλύφθηκε (και αφορά μόνο ένα «γράμμα» του γενετικού αλφαβήτου, δηλαδή ένα νουκλεοτίδιο στο γονίδιο APP), μειώνει σχεδόν στο ποσό την ποσότητα του βήτα αμυλοειδούς που παράγεται μετά τη διάσπαση της πρωτεΐνης APP. Αυτό επιτρέπει στους ηλικιωμένους να αποφεύγουν σε σημαντικό βαθμό τη συσσώρευση σε επικίνδυνα επίπεδα των εγκεφαλικών «πλακών».

Η ανακάλυψη ενισχύει την πεποίθηση των επιστημόνων ότι μια υπό ανάπτυξη κατηγορία φαρμάκων, οι λεγόμενοι «αναστολείς BACE», θα μπορούσαν να δράσουν προστατευτικά, αρκεί να χορηγηθούν έγκαιρα.