



Η γενετική (από το αρχαίο ελληνικό γένεσις, που σημαίνει «προέλευση») είναι η επιστήμη που μελετά τους κληρονομικούς μηχανισμούς και τη μεταβλητότητα μεταξύ των ατόμων. Η ιατρική γενετική εφαρμόζεται στους περισσότερους βιολογικούς τομείς και φυσικά στην ανθρώπινη υγεία. Ως ιατρική επιστήμη, η γενετική εξετάζει τους κληρονομικούς παράγοντες των παθολογιών μέσω της μελέτης των μονογονιδιακών ή μενδελικών ασθενειών (σπάνιες ασθένειες που προκαλούνται από αλλαγές ενός γονιδίου), των χρωμοσωμικών ασθενειών (αλλαγή στον αριθμό ή τη δομή των χρωμοσωμάτων) και, πρόσφατα, ακόμη και των πολυγονιδιακών ασθενειών, οι οποίες είναι πιο κοινές και προκαλούνται από συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων

Οι Μενδελικές ασθένειες κληρονομούνται από τη μία γενιά στην επόμενη σύμφωνα με συγκεκριμένους νόμους, που περιγράφηκαν το 19^ο αιώνα από το μοναχό Gregor Mendel. Υπάρχουν τρεις βασικοί μηχανισμοί κληρονομικότητας: αυτοσωμική επικρατής, αυτοσωμική υπολειπόμενη και φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Το γενετικό υλικό μας οργανώνεται σε χρωμοσώματα, εκ των οποίων υπάρχουν κανονικά 46 σε κάθε άτομο: 22 ζεύγη αυτοσωμικών (που αριθμούνται από 1 έως 22) και 2 φυλετικά χρωμοσώματα (δύο X στα θηλυκά άτομα, ένα X και ένα Y στα αρσενικά άτομα). Καθένας από μας φέρει δύο αντίγραφα κάθε γονιδίου, που εντοπίζεται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα όπου προκειμένου να προκληθεί μια επικρατής διαταραχή (π.χ. ο νανισμός λόγω αχονδροπλασίας), αρκεί η αλλοίωση ενός αντιγράφου συγκεκριμένου γονιδίου, ενώ για την ανάπτυξη μιας υπολειπόμενης διαταραχής (π.χ. η μεσογειακή αναιμία και η κυστική ίνωση), και τα δύο αντίγραφα ενός συγκεκριμένου γονιδίου πρέπει να είναι αλλοιωμένα. Το πρότυπο κληρονομικότητας είναι πιο σύνθετο για τις φυλοσύνδετες διαταραχές (π.χ. Μυϊκή δυστροφία Duchenne), επειδή οι γυναίκες μπορούν να είναι υγιείς φορείς, δεδομένου ότι έχουν ένα δεύτερο χρωμόσωμα X, αλλά μπορούν να γεννήσουν γιους που νοσούν (αφού αυτοί έχουν ένα μόνο χρωμόσωμα X).

Το πρόγραμμα CHERISH, που περιλαμβάνει δέκα οργανισμούς οι οποίοι συνεργάζονται ως διεπιστημονική ανατολικο-ευρωπαϊκή και κεντρική ασιατική ερευνητική κοινοπραξία, στοχεύει στον προσδιορισμό των γενετικών ανωμαλιών που προκαλούν πνευματική καθυστέρηση (επίσης γνωστή ως νοητική υστέρηση). Γενικά, η νοητική υστέρηση είναι μία ετερογενής κατάσταση της οποίας οι αιτίες μπορεί να είναι τόσο γενετικές όσο και περιβαλλοντικές, αλλά ακόμη μη προσδιορισμένες σε πολλούς από τους ασθενείς. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες (με το σύνδρομο Down να εμφανίζεται ως η συχνότερη) μπορούν να ανιχνευθούν σε ποσοστό 25% των ασθενών με τη χρήση τυποποιημένων μεθοδολογιών. Μια νέα τεχνική, γνωστή ως συγκριτικός γονιδιωματικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες (array-Comparative Genomic Hybridization (CGH)) επιτρέπει τον προσδιορισμό «μικρών» χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μη ανιχνεύσιμων με την τυποποιημένη ανάλυση) σε πρόσθετο ποσοστό 10-20% των ασθενών.

Μεταξύ των μονογονιδιακών κληρονομήσιμων μορφών νοητικής υστέρησης, το σύνδρομο εύθραυστου-X είναι το πιο κοινό με συχνότητα εμφάνισης περίπου 1 στις 4000 γεννήσεις αρσενικών ατόμων. Δυστυχώς, ένας αριθμός επιπρόσθετων γονιδίων (μερικά από τα οποία είναι ακόμα άγνωστα) μπορούν να αλλάξουν σε περιπτώσεις νοητικής υστέρησης και έτσι, είναι πολύ δύσκολο να πραγματοποιηθεί μια εμπειριστατωμένη μελέτη.

Αρχικός στόχος του προγράμματος CHERISH είναι η βελτίωση της γενετικής διάγνωσης ασθενών με νοητική υστέρηση με σκοπό την παροχή άμεσου οφέλους για την εκτίμηση του κινδύνου επανεμφάνισης σε οικογένειες με ιστορικό νοητικής υστέρησης. Η ελπίδα μας είναι ότι στο μέλλον, η καλύτερη κατανόηση των βασικών παθογόνων μηχανισμών που προκαλούν τη νοητική υστέρηση θα βοηθήσει τους ερευνητές να αναπτύξουν νέες θεραπείες.



Grant Agreement
number 223692

Start date
01/02/2009

End date

31/01/2012

