



Genetika (gr. γένεσις *ghénesis*, reiškia „kilmė“) yra mokslas, tyrinėjantis paveldėjimo mechanizmus ir jų pasireiškimą įvairovę. Medicininės genetikos mokslas naudojamas daugelyje biologijos mokslo sričių, ir žinoma, žmogaus sveikatos tyrimams. Tiriant monogenines ar mendelines ligas (paprastai tai retos ligos, kurias lemia vieno geno pakitimas), chromosominės ligas (nulemtas chromosomų skaičiaus ar struktūros pakitimu), o pastaruoju metu ir daugiaveiksnes ligas, pasireiškiančias tiek dėl genetinių, tiek ir dėl aplinkos veiksnių poveikio, genetika, kaip medicininė disciplina, sprendžia šių patologijų paveldėjimo veiksnių klausimus.

Mendelinės ligos paveldimos šeimose pagal specifinius dėsnius, kuriuos apibrėžė G. Mendelis dar 19 amžiuje. Yra trys pagrindiniai paveldėjimo mechanizmai: autosominis dominantinis, autosominis recesyvinis ir susijęs su X chromosoma. Mūsų genetinė medžiaga yra chromosomose, kurių normos atveju yra 46: 22 poros autosomų (nuo 1-os iki 22-os) ir 2 lytinės chromosomos (moterų - dvi X chromosomos, vyrų – po vieną X ir Y chromosomą). Kiekviename iš mūsų yra po dvi kiekvieno geno kopijas, esančias autosomose; pakanka tik vieno mutavusio geno, kad pasireikštų dominantinio paveldėjimo liga (pvz., achondroplastinis žemaūgiškumas), o recesyvinio paveldėjimo ligos (pvz., cistinė fibrozė) pasireiškimui, turi būti pakitę abi specifinio geno kopijos. Su X chromosoma susijusių ligų (pvz., Diušeno raumenų distrofija) paveldėjimas sudėtingesnis, kadangi moterys gali būti sveikos ligos nešiotojos, nes turi antrą X chromosomą, tačiau liga gali pasireikšti jų sūnams (kurie turi vieną X chromosomą).

CHERISH projekto, kuriame dalyvauja 10 organizacijų, bendradarbiaujančių kaip tarpdalykinis Rytų Europos ir Centrinės Azijos tyrėjų konsorciumas, pagrindinis tikslas – identifikuoti genetinius defektus, lemiančius intelektualinės funkcijos sutrikimą (taip pat vadinamą protiniu atsilikimu). Bendrai, protinis atsilikimas yra heterogeninė (įvairiai pasireiškianti) būklė, kurios priežastys gali būti ir genetinės, ir nulemtos aplinkos veiksniai, tačiau daugeliui pacientų jos vis dar lieka nenustatytos. Chromosominės anomalijos (viena iš dažniausių – Dauno sindromas), atliekant rutininius tyrimus, gali būti nustatomos iki 25 % pacientų. Nauju tyrimo metodu, vektorine lyginamąja genomo hibridizacija (LGH, angl. Array-Comparative Genomic Hybridization, CGH), galima identifikuoti „mažas“ chromosominės anomalijas (neaptinkamas atliekant standartinį kariotipo tyrimą) papildomai 10-20 % pacientų.

Lūžios X chromosomos sindromas - dažniausias iš monogeninių paveldimų intelektualinių sutrikimų, pasireiškiantis 1 iš 4000 vyrų. Deja, keletas kitų genų (kai kurie iš jų vis dar nežinomi) taip pat gali lemti protinį atsilikimą, todėl sunku atlikti visapusišką paciento ištyrimą.

Svarbiausias CHERISH uždavinys – pagerinti genetinės diagnozės nustatymą vaikams su protiniu atsilikimu, kartu suteikiant tiesioginę naudą išaiškinus šios būklės pasikartojimo riziką šeimoje. Mes tikimės, kad protinį atsilikimą lemiančių pagrindinių patogeninių mechanizmų geresnis supratimas padės ateityje sukurti naujus gydymo metodus.



Grant Agreement
number 223692 **Start**
date 01/02/2009

End date

31/01/2012

