



Genetyka (z języka greckiego γένεσις ghenesis, co oznacza "pochodzenie") to nauka, która bada mechanizmy dziedziczenia i zmienności międzypersonalnej. Jako nauka medyczna, genetyka zajmuje się czynnikami dziedzicznymi w patologii człowieka poprzez badanie podłoża chorób jednogennych lub o dziedziczeniu mendelowskim (są to rzadkie choroby wywołane przez nieprawidłowości w pojedynczym genie), nieprawidłowości chromosomowych (zmian w liczbie lub strukturze chromosomów) i, ostatnio, nawet chorób wieloczynnikowych, częściej występujących i spowodowanych zarówno czynnikami genetycznymi jak i środowiskowymi.

Choroby o dziedziczeniu mendelowskim są dziedziczone w rodzinach według określonych praw, opisanych w XIX wieku przez mnicha Grzegorza Mendla. Istnieją trzy podstawowe mechanizmy dziedziczenia: dziedziczenie autosomalne dominujące, autosomalne recesywne i dziedziczenie sprzężone z chromosomem X. Nasz materiał genetyczny jest zorganizowany w postaci chromosomów, których każdy człowiek ma zwykle 46: 22 pary autosomów (ponumerowane od 1 do 22) i 2 chromosomy płci (dwa chromosomy X u kobiet oraz jeden chromosom X i jeden Y u mężczyzn). Każdy z nas ma dwie kopie każdego genu, zlokalizowane na autosomach; do wywołania choroby dominującej (np. achondroplazji) wystarczy, aby jedna kopia genu była zmutowana, podczas gdy dla rozwoju choroby recesywnej (np. fenyloketonurii czy mukowiscydozy) obie kopie danego genu muszą być nieprawidłowe. W przypadku chorób sprzężonych z chromosomem X (np. dystrofii mięśniowa Duchenne'a), sposób dziedziczenia jest bardziej skomplikowany, ponieważ kobiety, z uwagi na to, że mają dwa chromosomy X, mogą być zdrowymi nosicielkami i jednocześnie urodzić chorych synów, którzy mają pojedynczy chromosom X.

Projekt CHERISH, który zrzesza 10 organizacji współpracujących w ramach interdyscyplinarnego konsorcjum badawczego Europy Wschodniej i Azji Środkowej, ma na celu identyfikację nieprawidłowości genetycznych wywołujących niepełnosprawność intelektualną (zwaną również upośledzeniem umysłowym). Niepełnosprawność intelektualna ma podłoże wieloczynnikowe, jej przyczyny mogą być zarówno natury genetycznej, jak i wynikać z czynników środowiskowych. Przyczyn tych u wielu pacjentów nadal nie można zidentyfikować. Nieprawidłowości chromosomowe, z których najczęściej występującą jest zespół Downa, można wykryć z użyciem rutynowych metod (kariotyp) u około 25% pacjentów. Nowa technika porównawczej hybrydyzacji genomowej z zastosowaniem mikromacierzy (array-CGH) pozwala na identyfikację "małych" nieprawidłowości chromosomowych, niewykrywalnych w badaniu standardowym, u dodatkowych 10-20% pacjentów.

Wśród jednogennych dziedzicznych postaci niepełnosprawności intelektualnej, najpowszechniej występuje zespół łamliwego chromosomu X z częstością występowania 1/4000 chłopców. Niestety również wiele innych genów, z których część nadal pozostaje nieznaną, może być zmienionych w niepełnosprawności intelektualnej i dlatego bardzo trudne jest przeprowadzenie rozległych badań przesiewowych u pacjentów.

Głównym celem projektu CHERISH jest poprawa diagnostyki genetycznej u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, a tym samym określenie ryzyka ponownego wystąpienia niepełnosprawności w rodzinie. Mamy nadzieję, że w przyszłości lepsze zrozumienie podstawowych mechanizmów leżących u podłoża niepełnosprawności intelektualnej pomoże naukowcom w stworzeniu nowych metod leczenia.



Numer umowy grantowej:
223692
Początek projektu:
01/02/2009
Koniec projektu:
31/01/2012

