

DNA - czy może samodzielnie neutralizować choroby genetyczne?

”Genetyczni super bohaterowie” - żyją wśród nas, nie zdając sobie sprawy ze swoich nadzwyczajnych zdolności. Posiadają wyjątkowe DNA chroniące ich przed poważnymi chorobami genetycznymi. Chociaż urodzili się z mutacjami, które zwykle prowadzą do poważnych zaburzeń, cieszą się dobrym zdrowiem.

Według doniesień opublikowanych w serwisie „Nature Biotechnology”, u pewnych osób DNA prawdopodobnie potrafi samodzielnie neutralizować choroby genetyczne.

Super-DNA

Niektórzy wygrali los na życiowej loterii. Szczęśliwcy z niewyjaśnionych przyczyn, pomimo obciążenia genetycznego, nie zapadają na groźne dla zdrowia choroby. Naukowcy uważają, że ich DNA lub środowisko, w którym żyją, może dać wskazówki do stworzenia terapii chorób, które są obecnie traktowane jako nieuleczalne.

Analizie poddane zostało DNA 600 tys. osób przez naukowców z akademii medycznej Icahn School of Medicine at Mount Sinai Hospital w Nowym Jorku. Przesłanki do wystąpienia poważnych schorzeń stwierdzono u 13 badanych.

Wśród schorzeń, które mogły rozwinąć się u badanych stwierdzono:

- mukowiscydozę - powoduje problemy z nadmiernym wydzielaniem się śluzu w płucach;
- syndrom Smith-Lemli-Opitz - zaburzenie metaboliczne, które uniemożliwia prawidłowy wzrost i rozwój intelektualny;
- rodzinną dysautonomię (zespół Riley-Day) - zaburzenie autonomicznego układu nerwowego;
- pęcherzowe oddzielanie się naskórka;
- syndrom Pfeiffera - powoduje deformację czaszki;
- autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej - powoduje gwałtowny spadek produkcji hormonów w organizmie;
- dysplazja kampakowa - współwystępowanie różnie nasilonych wad układu szkieletowego;
- atelosteogenesis - zaburzenie, które ma wpływ na rozwój kości.

Choć jest to fascynujące doniesienie, na ten moment badania nie stanowią rzeczywistego dowodu medycznego. Wymagany będzie jeszcze szereg kolejnych analiz, ale być może tędy wiedzie droga do poznania i zrozumienia, a także stworzenia efektywnych sposobów leczenia wielu schorzeń. Zespół badawczy obecnie nie jest w stanie udowodnić, że za wynikami badań nie stoją błędy w testach lub występowanie mozaicyzmu - w którym wada genetyczna może wpływać jedynie na wybrane komórki organizmu.

Większość eksperymentów z zakresu genomiki skupia się na analizie objawów i znalezieniu przyczyny choroby. Być może czas zacząć przyglądać się osobom zdrowym i w ich genomie doszukiwać się wskazówek do opracowywania terapii. Zmiana perspektywy może być krokiem w kierunku odkrycia nowych metod leczenia.

Obecnie dysponujemy nowoczesną technologią. Kłopotliwe jest jednak dotarcie do odpowiednich osób, aby mogły zostać poddane analizie. By zwiększyć zakres poszukiwań i szansę odnalezienia posiadaczy „super-DNA”, został stworzony projekt Resilience, z którym wiąże się spore nadzieje.

Literatura:

Chen R, Shi L, Hakenberg J, et al. Analysis of 589,306 genomes identifies individuals resilient to severe Mendelian childhood diseases. Nature Biotechnology. Opublikowane online 11.04.2016

Author: Justyna Piekara

Link do artykułu: <http://bonavita.pl/dna-czy-moze-samodzielnie-neutralizowac-choroby-genetyczne>

