

## Ελπίδες για θεραπεία του συνδρόμου Ντάουν - Σημαντικό και ευφυές πείραμα ανοίγει νέους δρόμους



[ισμός](#)

Ένα μεγάλο πειραματικό βήμα

προς την μελλοντική αντιμετώπιση ασθενειών που προκύπτουν από «υπερβολική δόση» χρωμοσωμάτων (όπως παραδείγματος χάριν το σύνδρομο Ντάουν ή το σύνδρομο Patau, πραγματοποίησαν αμερικανοί ερευνητές της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου της Μασσαχουσέτης.

Όπως προκύπτει από το άρθρο τους που δημοσιεύεται στην επιθεώρηση Nature, οι αμερικανοί επιστήμονες χρησιμοποίησαν ένα γονίδιο που υπάρχει στο Χ χρωμόσωμα και το οποίο λειτουργεί σαν μοριακός διακόπτης για να «κλείσουν» το χρωμόσωμα 21 που «περισεύει» σε ασθενείς με σύνδρομο Ντάουν. Οι ερευνητές εργάστηκαν με πολυδύναμα εμβρυϊκά βλαστικά κύτταρα τα οποία μπορούν να διαφοροποιηθούν σε διαφορετικά κύτταρα και ιστούς του ανθρώπινου οργανισμού, προκειμένου να μελετήσουν τις συνέπειες του συνδρόμου Ντάουν σε διάφορους ιστούς και όργανα.

### **Το ευφυές πείραμα**

Το γονίδιο που χρησιμοποιήθηκε από την αμερικανική ερευνητική ομάδα ονομάζεται XIST (X-inactivation gene, γονίδιο απενεργοποίηση του χρωμοσώματος Χ). Όπως προκύπτει και από το όνομά του, ρόλος του γονιδίου αυτού είναι να αποσιωπά το ένα από τα δύο χρωμοσώματα Χ που φέρουν οι γυναίκες, έτσι ώστε να ισοσκελίζεται η γενετική πληροφορία γυναικών και ανδρών (οι άνδρες φέρουν

ένα γονίδιο X και ένα Y).

Το σύνδρομο Ντάουν προκύπτει από την παρουσία τριών (αντί για δύο που είναι το κανονικό) χρωμοσωμάτων 21. Έτσι, οι αμερικανοί επιστήμονες σκέφτηκαν να χρησιμοποιήσουν το ΧΙΣΤ για να αποσιωπήσουν ένα από τα τρία χρωμοσώματα 21 στα κύτταρα του πειράματός τους. Όπως σημειώνεται στο άρθρο τους, η παρέμβαση υπήρξε επιτυχής: οι δομικές μεταβολές που υπέστη το τρίτο χρωμόσωμα είναι ενδεικτικές της απενεργοποίησής του.

### **Οι ελπίδες**

Το επόμενο βήμα των αμερικανών επιστημόνων είναι να διερευνήσουν αν η αποσιώπηση του χρωμοσώματος υπήρξε καθολική ή αν κάποια γονίδια διέλαθαν του ελέγχου. Για να γίνει αυτό θα χρειαστεί να μελετήσουν τα κύτταρα στα οποία παρενέβησαν όταν αυτά θα έχουν διαφοροποιηθεί σε άλλους κυτταρικούς τύπους. Παραδείγματος χάριν, η «υπερβολική δόση» του χρωμοσώματος 21 στο νευρικό ιστό έχει σαν αποτέλεσμα οι ασθενείς να παθαίνουν άνοια σε νεαρή ηλικία. Η μελέτη των νευρικών κυττάρων που θα προκύψουν από τα βλαστικά θα καταδείξει αν όντως έχουν αποσιωπηθεί όλα τα γονίδια. Επιπροσθέτως, η συγκριτική μελέτη «άρρωστων» κυττάρων με κύτταρα στα οποία έχει υπάρξει παρέμβαση θα επιτρέψει τον εντοπισμό των σημείων που θα μπορούσαν να αντιμετωπιστούν θεραπευτικά.

Έτσι, ακόμη και αν είναι πολύ νωρίς για να ελπίσουμε σε θεραπεία του συνδρόμου, οι ερευνητές εκτιμούν ότι από τη μελέτη τους θα μπορούσαν να προκύψουν επιμέρους θεραπευτικές παρεμβάσεις.

### **Σε πειραματικό στάδιο φάρμακο για το σύνδρομο Ντάουν**

Image not found or type unknown

Φαρμακευτική εταιρεία της Ιαπωνίας ανακοίνωσε τη Δευτέρα ότι θα αρχίσει σε πειραματικό στάδιο τη χορήγηση ενός φαρμάκου, το οποίο πιστεύεται ότι θα καλυτερεύσει την ποιότητα ζωής ατόμων με σύνδρομο Ντάουν.

Το φάρμακο ονομάζεται «Aricept» και συνήθως χορηγείται σε ασθενείς με νόσο Αλτςχάϊμερ. Σε πρώτο στάδιο θα χορηγηθεί σε άτομα με σύνδρομο Ντάουν στην ηλικιακή ομάδα των 15-39 ετών.

Με βάση επιστημονικές μελέτες έχει διαπιστωθεί ότι άτομα με σύνδρομο Ντάουν αρχίζουν από την εφηβεία και μετά να έχουν απώλεια συγχρονισμού κινήσεων και διαταραχές ύπνου. Εκπρόσωπος της εταιρείας δήλωσε ότι το νέο φάρμακο ενδεχομένως να βοηθήσει σε μεγάλο βαθμό στη βελτίωση των συμπτωμάτων αυτών παρέχοντας μια πιο καλή ποιότητα ζωής στα άτομα με αυτά. Ήδη άτομα που πάσχουν από Αλτςχάϊμερ και έχουν αυτά τα συμπτώματα, παρουσίασαν βελτίωση μετά τη χορήγηση του συγκεκριμένου φαρμάκου.

Σε πρώτη φάση το σκεύασμα θα χορηγηθεί σε άτομα με σύνδρομο Ντάουν σε 10 κλινικές σε όλη την Ιαπωνία. Το πρόγραμμα θα συνεχιστεί για τέσσερα χρόνια.

**Πηγή:** [ikypros.com](http://ikypros.com)