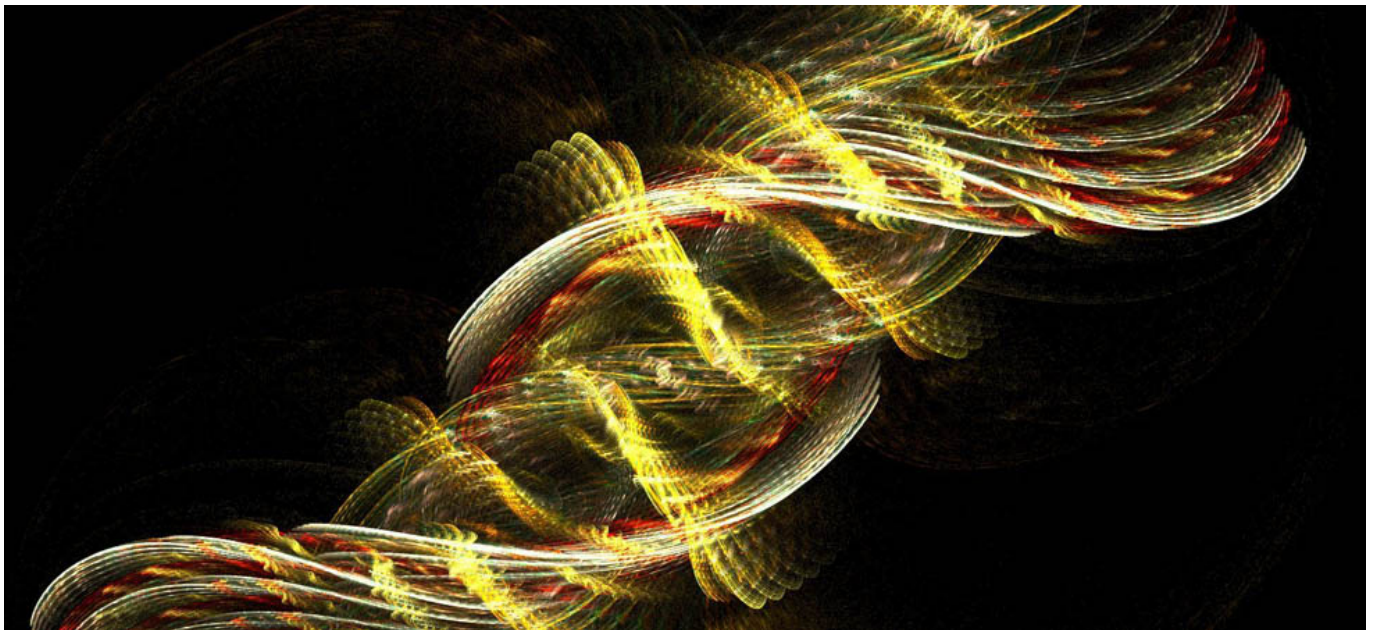


Ανακάλυψη γονιδίου από Έλληνες ερευνητές επιτρέπει έγκαιρο προσδιορισμό νέας διαταραχής

/ [Πεμπτούσια](#)



Η κρανιοσυνόστωση ή κρανιοσυνοστέωση είναι μια πάθηση των οστών που εμποδίζει την ανάπτυξη του εγκεφάλου στα παιδιά και προσβάλλει περίπου 1 στα 2.200 νεογέννητα. Μια νέα εργασία που δημοσιεύτηκε στο κορυφαίο επιστημονικό περιοδικό *Nature Genetics*, ταυτοποιεί την απλοανεπάρκεια του γονιδίου ERF ως τη γενετική αιτία μιας νέας συνδρομικής μορφής κρανιοσυνόστωσης.

Το γονίδιο ERF ανακαλύφθηκε και μελετάται τα τελευταία 15 χρόνια από τον καθηγητή της Ιατρικής Σχολής και ερευνητή του Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του ΙΤΕ, Γιώργο Μαυροθαλασσίτη και την ομάδα του.

Ο ERF είναι ένας απανταχού εκφραζόμενος καταστολέας που λειτουργεί ως αισθητήρας και ρυθμιστής της RTK-σηματοδοτικής οδού. Γενετικές και κλινικές μελέτες στο Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης και διαγονιδιακές και μοριακές μελέτες στο Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας (IMBB) του ΙΤΕ, ανέδειξαν

αυτή την άγνωστη μέχρι τώρα μορφή συνδρομικής κρανιοσυνόστωσης.

Η ERF-συνδεόμενη κρανιοσυνόστωση χαρακτηρίζεται από κρανιοπροσωπική δυσμορφία, δυσπλασία Chiari και γλωσσική καθυστέρηση. Οι επιπλοκές γίνονται εμφανείς στην ηλικία των τεσσάρων ή πέντε ετών και στη συνέχεια, εάν δεν διαγνωστούν και αντιμετωπιστούν έγκαιρα, επιδεινώνονται πολύ γρήγορα.

Η νέα αυτή εργασία δείχνει πώς η βασική έρευνα μπορεί να χρησιμοποιηθεί άμεσα στην κλινική. Κατ' αρχάς, με την παροχή νέων διαγνωστικών μεθόδων για μια ομάδα ασθενών και μελλοντικά με τη διάνοιξη του δρόμου για μια πιθανή μη-επεμβατική θεραπεία. Η εκτεταμένη γνώση μας σχετικά με τη λειτουργία και τη ρύθμιση του γονιδίου ERF μας δίνει τη δυνατότητα να μελετήσουμε και να κατανοήσουμε καλύτερα όχι μόνο τους ειδικούς, αλλά και γενικότερους μηχανισμούς που οδηγούν στην κρανιοσυνόστωση που συνδέεται με την RTK οδό.

Η ανάπτυξη δε ενός διαγονιδιακού μοντέλου για τη διαταραχή αυτή και η παρουσία ενός τουλάχιστον λειτουργικού αλληλόμορφου στα προσβεβλημένα άτομα, υπόσχονται ότι η ανάπτυξη μη-επεμβατικών θεραπευτικών προσεγγίσεων για την RTK-συνδεδεμένη συνοστέωση, μπορεί να γίνει εφικτή.

Η ερευνητική προσπάθεια για την κατανόηση της λειτουργίας και της ρύθμισης του γονιδίου ERF στο IMBB, χρηματοδοτείται από Ευρωπαϊκά και Εθνικά ερευνητικά προγράμματα.