

Σπάνια γενετική μετάλλαξη μειώνει τον κίνδυνο διαβήτη

[/ Γενικά / Ειδήσεις και Ανακοινώσεις / Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Μια διεθνής ερευνητική ομάδα εντόπισε για πρώτη φορά μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο, οι οποίες μειώνουν σημαντικά -κατά τα δύο τρίτα- τον κίνδυνο εμφάνισης διαβήτη τύπου 2, ακόμα και σε ανθρώπους που ανήκουν στην ομάδα υψηλού κινδύνου λόγω παχυσαρκίας, ηλικίας και άλλων παραγόντων. Όσοι έχουν αυτό το γονίδιο, παράγουν περισσότερη ινσουλίνη στο πάγκρεάς τους και, παράλληλα, έχουν μικρότερο επίπεδο σακχάρου στο αίμα τους. Είναι η πρώτη φορά που ανακαλύπτεται μια γενετική μετάλλαξη με προστατευτική δράση για τον διαβήτη.

Οι επιστήμονες ελπίζουν ότι, σε επόμενο στάδιο, θα βρουν ένα φάρμακο που θα μιμείται την προστατευτική δράση του εν λόγω γονιδίου, πράγμα που θα ανοίξει νέους θεραπευτικούς δρόμους για τη συγκεκριμένη ασθένεια, η οποία τείνει να εξελιχτεί σε παγκόσμια επιδημία, καθώς από αυτήν εκτιμάται ότι πάσχουν πάνω από 300 εκατ. άνθρωποι. Ήδη οι φαρμακευτικές εταιρίες Pfizer (που χρηματοδότησε τη μελέτη) και Amgen (η ισλανδική θυγατρική της εταιρία γενετικών ερευνών deCODE συνέβαλε στην έρευνα) ανακοίνωσαν ότι ξεκινούν άμεσα έρευνες για ένα νέο φάρμακο.

Η αλλαγή στον τρόπο ζωής και διατροφής, καθώς και τα υπάρχοντα φάρμακα, επιβραδύνουν την εξέλιξη της νόσου, αλλά πολλοί ασθενείς δεν ανταποκρίνονται καλά στις υφιστάμενες θεραπείες, γι' αυτό πάντα αναζητούνται νέες θεραπευτικές στρατηγικές. Πάντως, διευθυντικό στέλεχος της Pfizer προειδοποίησε ότι τυχόν νέο φάρμακο θα χρειαστεί δέκα έως 20 χρόνια εωσότου κυκλοφορήσει στην αγορά.

Οι ερευνητές, με επικεφαλής επιστήμονες του Ινστιτούτου Broad (των πανεπιστημίων MIT και Χάρβαρντ) και του Γενικού Νοσοκομείου της Μασαχουσέτης, υπό τον Ντέιβιντ Αλτσούλερ, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο περιοδικό γενετικής «Nature Genetics», σύμφωνα με τους «Τάιμς της Νέας Υόρκης», ανέλυσαν γενετικά στοιχεία από 150.000 άτομα, τα οποία, παρά την ύπαρξη διαφόρων δυνητικών παραγόντων κινδύνου, ποτέ δεν είχαν εμφανίσει διαβήτη, αντίθετα είχαν φυσιολογικό επίπεδο σακχάρου στο αίμα τους.

Οι επιστήμονες βρήκαν ότι σπάνιες μεταλλάξεις στο γονίδιο SLC30A8 μειώνουν κατά 65% τον κίνδυνο διαβήτη τύπου 2 (που εμφανίζεται στους ενήλικους, ενώ ο τύπου 1 είναι ο «παιδικός»). Είναι αξιοσημείωτο ότι προηγούμενες μελέτες σε ποντίκια είχαν υπάρξει μάλλον παραπλανητικές, καθώς είχαν οδηγήσει στο - λανθασμένο- συμπέρασμα ότι οι μεταλλάξεις σε αυτό το γονίδιο αυξάνουν τον κίνδυνο για διαβήτη.

Το συγκεκριμένο γονίδιο ρυθμίζει τη δράση μιας πρωτεΐνης, της ZnT8, που μεταφέρει ψευδάργυρο και διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στη λειτουργία των ινσουλινοπαραγωγικών β-κυττάρων του παγκρέατος (ο ψευδάργυρος παίζει ρόλο - κλειδί στην παραγωγή της ινσουλίνης στο πάγκρεας). Η μελέτη έδειξε ότι το προστατευτικό γονίδιο εμφανίζεται σε πολλές εθνοτικές ομάδες ανά τον κόσμο, πράγμα που σημαίνει ότι ένα τυχόν μελλοντικό φάρμακο χάρη σε αυτή την ανακάλυψη θα είχε παγκόσμια χρησιμότητα.

Κάτι ανάλογο έχει πρόσφατα συμβεί με το AIDS, όταν το 2009 ανακαλύφθηκαν μεταλλάξεις στο γονίδιο CCR5, οι οποίες προστατεύουν κάποιον από το να μολυνθεί με τον ιό HIV. Ήδη έχουν αναπτυχθεί νέου τύπου φάρμακα που αξιοποιούν την εν λόγω ανακάλυψη. Επίσης, όταν πρόσφατα οι επιστήμονες εντόπισαν ότι μεταλλάξεις στο γονίδιο PCSK9 μειώνουν το επίπεδο της χοληστερόλης και έτσι προστατεύουν από ένα πιθανό καρδιαγγειακό επεισόδιο, ξεκίνησε μια «κούρσα» για την ανακάλυψη νέων φαρμάκων κατά της χοληστερόλης.

Σύνδεσμος: Για την πρωτότυπη επιστημονική εργασία (με συνδρομή) στη διεύθυνση:

<http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/abs/ng.2915.html>

Πηγή: ikypros.com