

Οι περισσότεροι άνθρωποι έχουν το στίγμα γενετικών ασθενειών

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Η γενετική αλληλουχία σχεδόν όλων των ανθρώπων περιέχει δυνητικά παθογόνες μεταλλάξεις (Πηγή: MIKI Yoshihito CC BY 2.0)

Δεν τις εκδηλώνουν γιατί δεν έχουν κληρονομήσει τα μεταλλαγμένα γονίδια και από τους δυο γονείς

Σικάγο, Ίλινοϊ

Ακόμα και οι υγιείς άνθρωποι φέρουν κατά μέσο όρο ένα με δύο μεταλλαγμένα γονίδια που θα προκαλούσαν βαριές γενετικές ασθένειες αν είχαν κληρονομηθεί και από τους δύο γονείς, δείχνει μελέτη σε μια απομονωμένη θρησκευτική κοινότητα στις ΗΠΑ.

Υπολειπόμενες και επικρατείς μεταλλάξεις

Η μελέτη στην επιθεώρηση Genetics αφορά τις λεγόμενες υπολειπόμενες μεταλλάξεις ασθενειών, οι οποίες προκαλούν προβλήματα υγείας μόνο σε ανθρώπους που φέρουν δύο αντίγραφα του ελαττωματικού γονιδίου -ένα από κάθε

γονιό.

Τέτοιες υπολειπόμενες μεταλλάξεις ευθύνονται για τις περισσότερες γενετικές ασθένειες. Στη μεσογειακή αναιμία, για παράδειγμα, οι άνθρωποι που φέρουν μόνο ένα αντίγραφο του προβληματικού γονιδίου λέγεται ότι φέρουν το «στίγμα» της ασθένειας. Οι ίδιοι είναι υγιείς, κινδυνεύουν όμως να αποκτήσουν παιδιά με μεσογειακή αναιμία αν και ο σύντροφός τους φέρει το στίγμα.

Άλλες ασθένειες προκαλούνται αντίθετα από επικρατείς μεταλλάξεις, οι οποίες προκαλούν ασθένειες ακόμα και αν υπάρχουν σε ένα μόνο αντίγραφο. Παράδειγμα είναι ο νανισμός ή αχονδροπλασία.

Οι υπολειπόμενες μεταλλάξεις, επισημαίνουν οι συντάκτες της μελέτης, είναι πιο συχνές στον πληθυσμό ακριβώς επειδή δεν προκαλούν ασθένειες ή θάνατο όταν υπάρχουν σε ένα αντίγραφο και δεν εξαλείφονται εύκολα από τη φυσική επιλογή.

Σχολαστική θρησκευτική κοινότητα

Η έρευνα πραγματοποιήθηκε στους Χουτίτες, μια χριστιανική ομάδα που εγκαταστάθηκε στη Βόρεια Αμερική τη δεκαετία του 1870. Τα μέλη της κρατούσαν λεπτομερή γενεαλογικά στοιχεία που κατέστησαν δυνατή τη μελέτη.

Οι ερευνητές του Πανεπιστημίου του Σικάγο εργάστηκαν με μια ομάδα Χουτιτών στη Νότια Ντακότα που διατηρούσε ένα λεπτομερές γενεαλογικό δέντρο που καλύπτει 13 γενιές και περισσότερα από 1.500 άτομα εν ζωή. Σε πρώτη φάση, η ερευνητική ομάδα συνέλεξε στοιχεία για τη συχνότητα των διαταραχών που προκαλούν στειρότητα ή θάνατο στην παιδική ηλικία.

Σε συνδυασμό, τα δεδομένα αυτά επέτρεψαν στους ερευνητές να υπολογίσουν τον αριθμό των υπολειπόμενων μεταλλάξεων που προκαλούν ασθένειες στην προγονική ομάδα αυτής της κοινότητας Χουτιτών τον 18ο και 19ο αιώνα.

Η πρώτη εκτίμηση ήταν ότι πρέπει να υπήρχαν τρεις μεταλλάξεις αυτού του είδους για κάθε πέντε άτομα του προγονικού πληθυσμού. Η καταμέτρηση αυτή όμως αφορά μεταλλάξεις που, εφόσον υπάρχουν σε δύο αντίγραφα, προκαλούν ασθένειες ή θάνατο μετά τη γέννηση. Όταν ελήφθησαν υπόψη εκτιμήσεις για την αναλογία των υπολειπόμενων μεταλλάξεων που προκαλούν θάνατο στην εμβρυϊκή ζωή, η εκτίμηση αυξήθηκε: κάθε μέλος της προγονικής ομάδας πρέπει να έφερε μία ή δύο υπολειπόμενες μεταλλάξεις που προκαλούν θάνατο ή στειρότητα μέχρι την εφηβεία.

Συντηρητική εκτίμηση

Ακόμα και η εκτίμηση αυτή είναι συντηρητική, επισημαίνουν οι ερευνητές. Αυτό συμβαίνει επειδή μια κλειστή, γενετικά απομονωμένη κοινότητα όπως οι Χουτίτες αναμένεται να φέρει λιγότερες παθογόνες υπολειπόμενες μεταλλάξεις από ό,τι ο γενικός πληθυσμός. Επιπλέον, η μελέτη εξαιρεί τις μεταλλάξεις στα φυλετικά χρωμοσώματα X και Y.

Σύμφωνα με την ερευνητική ομάδα, η συντηρητική εκτίμηση των δύο με τριών παθογόνων υπολειπόμενων μεταλλάξεων στο μέσο άνθρωπο είναι πιο ακριβής σε σχέση με προηγούμενες εκτιμήσεις, οι οποίες εξέταζαν παιδιά που προέκυψαν από σχέσεις αιμομιξίας. Η προσέγγιση αυτή όμως δεν μπορεί να αποκλείσει τη φτώχεια και άλλους κοινωνικούς παράγοντες που αυξάνουν τη συχνότητα ασθενειών και θανάτων σε αιμομικτικές κοινότητες.

Ωστόσο η Δρ Τσίγουμε Γκάο, πρώτη συγγραφέας της μελέτης, επισήμανε ότι ο αριθμός των μεταλλάξεων διαφέρει από άνθρωπο σε άνθρωπο. Επισήμανε ακόμα ότι οι περισσότεροι θάνατοι βρεφών σε όλο τον κόσμο δεν οφείλονται σε ασθένειες που κληρονομούνται με υπολειπόμενο τρόπο αλλά σε μη γενετικούς παράγοντες όπως ο υποσιτισμός και οι λοιμώξεις.

Πρατικάκης Βαγγέλης

Πηγή: tovima.gr