



Μια ανάλυση γονιδιωμάτων σε περισσότερο από μισό εκατομμύριο ανθρώπους έφερε για πρώτη φορά στο φως 13 άτομα που φαίνονται να έχουν μείνει υγιή, παρά τις σοβαρές μεταλλάξεις στο DNA τους, οι οποίες συνδέονται με σοβαρές παιδικές ασθένειες.

Ορισμένες παθήσεις, όπως η κυστική ίνωση, μπορεί να εμφανισθούν νωρίς στην παιδική ηλικία και συνήθως οφείλονται σε μετάλλαξη μόνο ενός γονιδίου. Έως τώρα θεωρείτο ότι όποιος άνθρωπος έχει την εν λόγω μετάλλαξη αναπόφευκτα θα αρρωστήσει, φαίνεται όμως πως αυτό δεν είναι σωστό τελικά.

Οι ερευνητές, με επικεφαλής τον Έρικ Σαντ της Ιατρικής Σχολής Ιcahn του Όρους Σινά στη Νέα Υόρκη, που έκαναν τη δημοσίευση στο περιοδικό βιοτεχνολογίας «Nature Biotechnology», ανέλυσαν γενετικά δεδομένα για 589.300 υγιείς ανθρώπους και συσχέτισαν το γενετικό «προφίλ» καθενός με 584 κληρονομικές ασθένειες.

Αποκαλύφθηκαν 13 άνθρωποι που, παρά το γενετικό υπόβαθρό τους, δεν έχουν κανένα σύμπτωμα κάποιας κληρονομικής νόσου, όπως θα ανέμενε κανείς με βάση το DNA τους. Η ανακάλυψη μπορεί να οδηγήσει στην εύρεση νέων θεραπειών στο μέλλον.

Οι επιστήμονες δεν κατανοούν ακόμη τους βιολογικούς λόγους για την ανθεκτικότητα αυτών των ανθρώπων. Ελπίζουν όμως να εντοπίσουν στο DNA τους παράγοντες που δρουν προστατευτικά, ενώ, από την άλλη, θεωρούν ότι ίσως πρέπει να επανεξετάσουν τις έως τώρα απόψεις τους για τη σχέση ανάμεσα στις γενετικές μεταλλάξεις και ορισμένες ασθένειες.

Το πρόβλημα είναι ότι οι επιστήμονες δεν μπορούν να μελετήσουν περαιτέρω τους 13 «σούπερ-ήρωες», επειδή όλοι οι συμμετέχοντες στην έρευνα είχαν υπογράψει συμφωνητικό μη αποκάλυψης της ταυτότητάς τους, όταν έδωσαν δείγματα DNA. Έτσι, θα πρέπει να ακολουθήσει άλλη παρόμοια μελέτη, στην οποία πλέον θα επιτρέπεται να αποκαλυφθεί η ταυτότητα των ανθρώπων, προκειμένου να μελετηθούν εξονυχιστικά τα «μυστικά» που τους προστατεύουν από τις αρρώστιες.

Πηγή: newsbeast.gr