



ΣΧΙΖΟΦΡΕΝΕΙΑ ΚΑΙ ΜΑΝΙΟΚΑΤΑΘΛΙΨΗ ΕΧΟΥΝ ΡΙΖΑ ΣΤΗΝ ΠΡΟΗΓΟΥΜΕΝΗ ΓΕΝΙΑ

Πολυτερείς μελέτες οικογενειών έχουν δώσει σαφείς ενδείξεις για τη συμμετοχή γενετικών παραγόντων στην προδιάθεση των ψυχώσεων.

Του Χρήστου Γιαπιτζάκη



Ενας από τους σημαντικότερους στόχους της βιοϊατρικής έρευνας είναι αναμφισβήτητα η αποκάλυψη των μυστικών της λειτουργίας του νευρικού συστήματος και, ειδικότερα, του ανθρώπινου εγκεφάλου. Απ' όλες τις μεθοδολογικές προσεγγίσεις που χρησιμοποιούνται για την κατανόηση των εγκεφαλικών λειτουργιών φαίνεται ότι η πλέον επαναστατική και πολλά υποσχόμενη είναι η προσέγγιση της Μοριακής Βιολογίας και της Γενετικής, όπως εφαρμόζεται στη Νευρολογία και στην Ψυχιατρική. Αξίζει να σημειωθεί ότι τα δύο τρίτα περίπου των γνωστών γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων του ανθρώπου εμφανίζονται κάποιες εκδηλώσεις από το νευρικό σύστημα. Κατά συνέπεια, τα νευρολογικά γενετικά νοσήματα αποτελούν μια

σημαντική ομάδα κληρονομικών διαταραχών και τα οφέλη από τη μελέτη τους μπορεί να είναι πολλαπλά:

- Η κατανόηση της παθογένειας των νοσημάτων αυτών μπορεί να οδηγήσει στην κατανόηση των βασικών φυσιολογικών μηχανισμών, που αποδιοργανώνονται στο νευρικό σύστημα.
- Η συμβολή στη νοσολογική ταξινόμηση ορισμένων νευρογενετικών νοσημάτων και η δυνατότητα διαφορικής διάγνωσης με εργαστηριακό γενετικό έλεγχο.
- Η συμβολή στην πρόληψη των νοσημάτων αυτών με γενετική συμβουλή και γενετικό έλεγχο στις ενδιαφερόμενες οικογένειες (ανάδειξη φορέων, προσυμπτωματικός έλεγχος και προγεννητική διάγνωση).

* Η δυνατότητα μελλοντικής αιτιολογικής θεραπείας αυτών των νο-

ρέων και επί του παρόντος ανίστων κατά κανόνα νοσημάτων με την κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή ή/και γονιδιακή θεραπεία.

Κληρονομικότητα και νευρολογικά νοσήματα

Τα νευρολογικά γενετικά νοσήματα μπορεί να οφείλονται σε μεταλλαγές σε γονίδια που εκφράζονται μόνο στο νευρικό σύστημα (όπως η κληρονομική αισθητικο-κινητική νευροπάθεια των Charcot-Marie-Tooth), σε γονίδια που εκφράζονται στο νευρικό και στο μυϊκό ιστό (π.χ. μυοτονική δυστροφία) ή σε πολλούς ιστούς (π.χ. νευρινωμάτωση τύπου I). Ένα νευρογενετικό νόσημα μπορεί να οφείλεται σε μεταλλαγές ενός γονιδίου (π.χ. χορεία του Huntington), σε μεταλλαγές σε πολλά γονίδια, εμφανίζοντας «γενετική ετερογένεια» (π.χ. νόσος των Charcot-Marie-Tooth) ή να εκδηλώνεται σε ένα σημείο του σώματος, μόνον εφόσον, εκτός από την κληρονομούμενη μεταλλαγή, συμβεί επιπλέον και μια δεύτερη σωματική μεταλλαγή (π.χ. νευρινωμάτωση τύπου I). Διαφορετικές μεταλλαγές στο ίδιο γονίδιο μπορεί να εκδηλωθούν ως διαφορετικές κλινικές οντότητες. Χαρακτηριστικά παραδείγματα αποτελούν η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne και η μυϊκή δυστροφία τύπου Becker, που οφείλονται σε αλληλόμορφες μεταλλαγές στο γονίδιο της πρωτεΐνης των μυών δυστροφίνης και εμφανίζουν πολλές κλινικές ομοιότητες, αλλά διαφέρουν στην ηλικία έναρξης και στη βαρύτητα των συμπτωμάτων.

Γενετικός έλεγχος κληρονομικών νευρολογικών νοσημάτων

Ο γενετικός έλεγχος των κληρονομικών νευρολογικών νοσημάτων δεν διαφέρει από άλλα κληρονομικά νοσήμα-

της κλινικής διάγνωσης, στην πιθανή πρόγνωση της πορείας του ασθενούς σύμφωνα με τα βιβλιογραφικά δεδομένα για κάθε μεταλλαγή και στην πρόληψη νέων βαρειών περιπτώσεων μέσω προσυμπτωματικού και προγεννητικού ελέγχου. Με τη γενετική συμβουλή, τα δεδομένα της κλινικής γενετικής πράξης και της μοριακής γενετικής διερεύνησης παρουσιάζονται στους ενδιαφερομένους με κατανοητό τρόπο και ταυτόχρονη ψυχολογική υποστήριξή τους. Εξυπακούεται ότι ο οποιοσδήποτε γενετικός έλεγχος γίνεται μόνον έπειτα από συνειδητή επιλογή τού κάθε ενήλικα ασθενούς ή συγγενούς του.

Οι δυνατότητες γενετικής συμβουλής και γενετικού ελέγχου εξαρτώνται από το κάθε νόσημα και τις ειδικές γνώσεις που έχουμε γι' αυτό. Η γενετική επιβεβαίωση της διάγνωσης σε έναν ασθενή είναι εφικτή μόνον όταν είναι γνωστό το υπεύθυνο γονίδιο. Ο προγεννητικός έλεγχος όμως είναι δυνατόν να πραγματοποιηθεί και ενωρίτερα, όταν δηλαδή δεν έχει μεν απομονωθεί ακόμη το υπεύθυνο γονίδιο, αλλά είναι γνωστή η θέση του σε κάποιο συγκεκριμένο χρωμόσωμα. Στις περιπτώσεις αυτές, για να είναι εφικτός ο προγεννητικός έλεγχος με μελέτη γενετικών δεικτών που συνδέονται με τη νόσο σε μια συγκεκριμένη οικογένεια, θα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον δύο ασθενείς και η διάγνωση των ασθενών να μην είναι περιγραφική της συμπτωματολογίας (π.χ. «εξωπυραμική συνδρομή»), αλλά ακριβής και να βασίζεται σε αυστηρά κλινικά και παρακλινικά κριτήρια.

Στη χώρα μας, προγεννητικός έλεγχος πραγματοποιείται συστηματικά από δεκαπενταετίας για τα εξής νευρογενετικά νοσήματα: χορεία του Huntington, μυοτονική δυστροφία, μυϊκή δυστροφία Duchenne, μυϊκή δυστροφία Becker, σύνδρομο εύθραυστου χρωμοσώματος X, προσωπο-ωμο-

Αξίζει να σημειωθεί ότι τα δύο τρίτα περίπου των γνωστών γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων του ανθρώπου εμφανίζουν κάποιες εκδηλώσεις από το νευρικό σύστημα.

τα και συνίσταται στην κλινική γενετική πράξη, στη μοριακή γενετική διερεύνηση και στη γενετική συμβουλή. Η κλινική Γενετική αφορά στην αντικειμενική εξέταση του ασθενούς σε συνεργασία με τον θεράποντα νευρολόγο ή παιδονευρολόγο, στη λήψη πλήρους οικογενειακού ιστορικού και στον καθορισμό του πιθανού κινδύνου νόσωσης κάθε συγγενούς. Ο μοριακός γενετικός έλεγχος στοχεύει στη διαφοροδιαγνωστική επιβεβαίωση της πιθα-

βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία, νόσος των Charcot-Marie-Tooth τύπου I, νευρινωμάτωση τύπου I, αταξία του Friedreich, προμυοκονωτιαία μυϊκή ατροφία. Σχετικά με το τελευταίο νόσημα, οι πρώτες περιπτώσεις προγεννητικού ελέγχου πραγματοποιήθηκαν για πρώτη φορά διεθνώς από τον συγγραφέα του άρθρου.

Ψυχιατρικά νοσήματα με γενετική αιτιολογία

Πολυετείς μελέτες οικογενειών, διδύμων και υιοθετημέ-




νων στόμων έχουν δώσει σαφείς ενδείξεις για τη συμμετοχή γενετικών παραγόντων στην προδιάθεση των ψυχώσεων, όπως η σχιζοφρένεια και η μαυοκατόθλιψη. Την τελευταία δεκαετία, καταβάλλονται σημαντικές προσπάθειες συνεργασίας πολλών ερευνητικών κέντρων για τη μελέτη ενός μεγάλου αριθμού οικογενειών με ψυχωσικούς ασθενείς και εκτενή διερεύνηση όλου του ανθρώπινου γενετικού υλικού, με στόχο την ανίχνευση γονιδίων που παίζουν μείζονα ρόλο στην αιτιοπαθογένεια των ψυχώσεων. Αυτές οι μοριακές γενετικές μελέτες αφορούν σε δύο κυρίως προσεγγίσεις: α) στην ανάλυση γενετικής σύνδεσης πολυμορφικών γενετικών δεικτών από διάφορες χρωμοσωματικές θέσεις, που μελετώνται σε οικογένειες και β) στις μελέτες συσχέτισμού πολυμορφικών γενετικών δεικτών, που μελετώνται σε ψυχωσικούς ασθενείς, που δεν είναι μεταξύ τους συγγενείς και σε σύγκριση με υγιείς μάρτυρες αντίστοιχων ηλικίας και φύλου.

Τα αποτελέσματα των συγκεκριμένων μελετών έχουν αναδείξει τον μεγάλο αριθμό των γενετικών αιτιολογικών παραγόντων και την πολυπλοκότητα των βιολογικών μηχανισμών της ανθρώπινης ψυχής, οι οποίοι παραμένουν σε γενικές γραμμές αδιευκρίνιστοι. Φωτεινές εξαιρέσεις αποτελούν ορισμένα παραδείγματα γνωστών μεταλλαγών σε συγκεκριμένα γονίδια. Το πλέον αξιόλογο παράδειγμα αποτελεί ένας πολυμορφισμός στο γονίδιο του ενζύμου COMT (της κατεχολ-Ο-μεθυλτρανσφεράσης), που καταλύει το μεταβολισμό των νευροδιαβιβαστών ντοπαμίνη επινεφρίνη και νορεπινεφρίνη. Ο πολυμορφισμός αυτός, που καθιστά το



ένζυμο θερμοευαίσθητο, έχει βρεθεί ότι υπάρχει σε στατιστικά σημαντικό βαθμό σε ασθενείς με σχιζοφρένεια, αλκοολισμό και ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή.

Η έρευνα συνεχίζεται για τον εντοπισμό και άλλων προδιαθεσικών γονιδίων, αλλά θεωρείται πλέον βέβαιο ότι οι ψυχώσεις είναι πολυπαραγοντικά νοσήματα με γενετική συνεισφορά από πολλά μείζονα ή ελάσσονα γονίδια. 

ROTEMA™

Made in Germany



Στα Φαρμακεία και
επιλεγμένα καταστήματα

Μοναδικό μή-τοξικό βιολογικό προϊόν απο αιθέρια έλαια

Το ROTEMA Mattress Clean Spray είναι ένα μοναδικό, βιολογικό προϊόν, διεθνώς αναγνωρισμένο, που δημιουργήθηκε ειδικά για την απολύμανση των στρώματων. Είναι αντιβακτηριακό προϊόν που δίνει φρεσκάδα και καθαριότητα, μειώνει αλλεργίες, εξουδετερώνει οσμές (ακόμα και του τσιγάρου) και προσφέρει μια ευχάριστη φρεσκάδα.

Το στρώμα αποτελεί ένα βίοτοπο για κάθε είδους μικροοργανισμούς. Η σκόνη που βρίσκεται στο σπίτι, ο ιδρώτας και άλλες ουσίες που συγκεντρώνονται στα στρώματα αποτελούν ιδανικό περιβάλλον για την ανάπτυξη και πολλαπλασιασμό των βακτηριδίων. Είναι (σως το πιο βρώμικο αντικείμενο που έρχεται σε άμεση επαφή με το ανθρώπινο σώμα και το πρόσωπο με αποτέλεσμα να προκαλούνται αλλεργίες, κνησμός και δερματικές παθήσεις.

Υγιεινή του στρώματος σε λίγα δευτερόλεπτα

- ◆ Εξασφαλίζει υγιή και ασφαλή ύπνο
- ◆ Αφαιρεί οσμές από τσιγάρο, οσμές τουαλέτας, κατοικίδιων ζώων.
- ◆ Είναι εγκεκριμένο από όλους τους οργανισμούς υγείας της Γερμανίας.
- ◆ Αντιβακτηριακό, Απολυμαντικό
- ◆ Εξουδετερώνει ακάρεα
- ◆ Εξουδετερώνει οσμές
- ◆ Αποφεύγονται αλλεργίες
- ◆ Δεν περιέχει καθόλου τοξικά



Το ROTEMA Mattress Clean Spray περιέχει μόνο αιθέρια έλαια και άλλα φυσικά συστατικά.

Ιδανικό για ξενοδοχεία, σπίτια, νοσοκομεία
ξενώνες, οικοτροφεία, γυμναστήρια, κ.α.

 CleanCity

τηλ.: 210 99.60.906 Fax: 210 99.60.960