

Przełomowe odkrycie nowej, powszechnej choroby genetycznej

18 sierpnia 2024

Najnowsze badania naukowe przynoszą szokujące odkrycie – zidentyfikowano nową chorobę genetyczną, która może dotyczyć setki tysięcy ludzi na całym świecie. Ta nowo odkryta choroba powoduje poważne niepełnosprawności, a jej wpływ na życie pacjentów i ich rodzin może być ogromny.

Zespół badaczy z Wielkiej Brytanii, Stanów Zjednoczonych i innych krajów europejskich, prowadzony przez naukowców z Uniwersytetu Oksfordzkiego, przeanalizował DNA setek osób z zaburzeniami neurorozwojowymi i odkrył mutacje w genie RNU4-2. Co ciekawe, ten gen nie produkuje białek, co sprawiło, że przez lata umykał uwadze badaczy, którzy skupiali się głównie na genach kodujących białka.

Odkrycie to jest o tyle niezwykle, że zmiany w tym krótkim genie są jedną z najczęstszych przyczyn zaburzeń neurorozwojowych, co stawia je na równi z innymi, znacznie dłuższymi genami odpowiedzialnymi za podobne choroby. Profesor Nicola Whiffin z Instytutu Big Data i Centrum Genetyki Człowieka na Uniwersytecie Oksfordzkim podkreśla, że "to jest to jedno z najważniejszych odkryć ostatnich lat, które otwiera nowe możliwości diagnostyczne i badawcze.

Choroba ta powoduje poważne opóźnienia w rozwoju, a wielu pacjentów nie jest w stanie mówić, wymaga karmienia przez sondę i cierpi na drgawki. Charakterystyczne cechy twarzy osób dotkniętych tym zaburzeniem obejmują duże, zapadnięte uszy, pełne policzki i usta z opadającymi kącikami. Badania pokazują, że mutacje w genie RNU4-2 są powszechniejsze, niż wcześniej przypuszczano, a dzięki nowym technologiom

sekwencjonowania, naukowcy mogą teraz precyzyjnie identyfikować te zmiany genetyczne.

To odkrycie ma kluczowe znaczenie nie tylko dla zrozumienia samej choroby, ale także dla wsparcia, jakiego mogą potrzebować pacjenci i ich rodziny. Naukowcy są zgodni, że konieczne jest zwiększenie świadomości na temat tej choroby wśród pracowników służby zdrowia, aby mogli oni szybciej rozpoznawać przypadki i kierować pacjentów na odpowiednie testy genetyczne.

Warto podkreślić, że zrozumienie tej nowej choroby genetycznej może prowadzić do opracowania nowych metod leczenia, co jest nadzieją dla setek tysięcy osób na całym świecie. Naukowcy zapowiadają kontynuację badań, aby lepiej zrozumieć mechanizmy tej choroby i znaleźć skuteczne terapie.

Na podstawie: [Nature.com](https://www.nature.com)

Źródło: [ZmianyNaZiemi.pl](https://zmiany.naziemi.pl)