



Obłędne mutacje

Mutacje *de novo* występują częściej u pacjentów cierpiących na schizofrenię niż u zdrowych osób. Zależność tę wykazała praca międzynarodowego zespołu badawczego, prowadzonego przez Guy'a A. Rouleau z Montrealu. Odkrycie opublikowano w czasopiśmie *Nature Genetics*. Może ono umożliwić naukowcom opracowanie nowych metod leczenia tej groźnej choroby.

Schizofrenia, czyli inaczej rozszczepienie umysłu, jest poważnym zaburzeniem psychicznym, charakteryzującym się szerokim spektrum objawów, takich jak: urojenia, omamy, zaburzenia myślenia oraz pogorszone zachowania społeczne. Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) na chorobę tę cierpią aż 24 miliony ludzi na całym świecie, a ponad połowa z nich nie otrzymuje właściwej opieki medycznej. Mimo powszechnego występowania, przyczyny schizofrenii wciąż pozostają nieznanne.

Już w 2006 roku dr Rouleau zaproponował hipotezę, wedle której za rozwój wielu chorób mózgu odpowiedzialne są mutacje zachodzące *de novo*, czyli takie, których nie obserwowano u przodków pacjenta. Najnowsze badania nad schizofrenią potwierdziły wcześniejsze przypuszczenia. Analizom poddano pacjentów, których rodzina nie wykazywała żadnych objawów chorobowych. W celu identyfikacji mutacji, u każdego z uczestników projektu przebadano około 20 tysięcy genów. Do zidentyfikowania zmian genetycznych występujących u chorych osób, naukowcy zastosowali najnowocześniejsze technologie sekwencjonowania DNA.

Zachodzenie mutacji *de novo* częściowo tłumaczy tłumaczy wysoką częstotliwość występowania schizofrenii na całym świecie. Wykryte zmiany zlokalizowane są w wielu różnych genach. Należy teraz określić w jaki sposób ich obecność

predysponuje pacjenta do zaburzeń psychicznych. Większość spośród zidentyfikowanych genów nie była wcześniej wiązana z tą chorobą. Obecnie stanowią one nowy, potencjalny cel terapeutyczny.

Uzyskane wyniki stanowią nie tylko drzwi do lepszego zrozumienia schizofrenii, lecz dostarczają również cennych informacji na temat molekularnych mechanizmów zaangażowanych w rozwój i funkcjonowanie ludzkiego mózgu.



Według WHO na schizofrenię cierpią na całym świecie 24 miliony ludzi

Literatura:

[Simon L. Girard et. al., *Increased exonic de novo mutation rate in individuals with schizophrenia*, „Nature Genetics” \(2011\).](#)

[Science Daily.](#)

Data publikacji: 09.12.2016r.