

Czy mutacja HD wpływa na rozwój dzieci?

Małe badanie sugeruje, że u dzieci z mutacją HD, ale bez objawów, występują subtelne różnice rozwojowe. Co to oznacza



Napisany przez [Dr Ed Wild](#)

wrzesień 26, 2012

Zredagowany przez [Dr Jeff Carroll](#)

Przetłumaczony przez [Arkadiusz Szatkowski](#)

Po raz pierwszy opublikowany sierpień 07, 2012

G en i białko huntingtyny znajdują się w całym organizmie, a utrata masy ciała to dobrze znany problem choroby Huntingtona. Jednak przez wiele lat osoby z mutacją powodującą HD wyglądają i czują się tak, jak zdrowi. Małe badanie sugeruje, że dzieci z mutacją HD mogą mieć subtelne zmiany rozwojowe. Czy różnice są prawdziwe i co mogą oznaczać?

Rozwój kontra zwyrodnienie

Choroba Huntingtona jest zaliczana do grupy 'chorób neurodegeneracyjnych' ponieważ powoduje stopniową utratę komórek mózgowych. Nowoczesne techniki naukowe coraz lepiej wykrywają wczesne skutki neurodegeneracji. Możemy na przykład zobaczyć subtelne zmiany w MRI na kilka lat przed rozpoczęciem zmian.



Czy mutacja HD wpływa na wzrost i rozwój? Prawdopodobnie, w bardzo subtelny sposób - ale nie aż tak, żeby był to problem wszystkich dzieci.

Wiemy jednak również, że huntingtyna produkowana przez gen HD jest ważna dla zdrowego rozwoju. Mniej jasny jest wpływ zmutowanego genu HD na rozwijający się mózg i ciało, o ile taki w ogóle występuje.

Według badania z 1980 roku wzrost, waga i wielkość głowy osób obciążonych ryzykiem wystąpienia HD nieco odbiega od średniej. Niedawne pomiary skanów MRI wykazały mniejsze objętości czaszek u mężczyzn z mutacją HD, ale nie u kobiet.

Niektórzy badacze sugerują na tej podstawie, że mózgi i ciała osób z mutacją HD rozwijają się inaczej. To kontrowersyjny obszar, a inne badania tej materii nie potwierdzają wyników.

Problemem badań tego obszaru jest odróżnienie zmian rozwojowych (rzeczy, które się zmieniają, gdy człowiek dorasta) od zmian zwyrodnieniowych (rzeczy, które zmieniają się później, kiedy zaczyna się choroba) u dorosłych.

Nikt nie pomyślał o dzieciach?

Oczywistym sposobem rozwiązania problemu byłoby powtórzenie pomiarów u dzieci z mutacją HD i bez niej. Ale to poważny problem etyczny: należałoby przebadać genetycznie dzieci z rodzin HD. Badanie dzieci na obecność mutacji HD jest nieetyczne, ponieważ prawem każdego jest świadome podjęcie decyzji o wykonaniu testu.

Grupa naukowców pod kierownictwem dr Peg Nopoulos z University of Iowa opracowała sprytne rozwiązanie i niedawno opublikowała swoje ustalenia w czasopiśmie *Neurology*.

Zwerbowano 34 dzieci z rodzin HD; każde dziecko miało 50% szansę odziedziczenia rozszerzonego genu HD, ale żadne z nich nie miało oznak czy objawów choroby Huntingtona.

DNA każdego dziecka przebadano na obecność mutacji, ale wyniki utrzymywano w tajemnicy przed wszystkimi zaangażowanymi w projekt osobami - dziećmi, rodzicami i badaczami.

Naukowcy zmierzili wzrost, wagę i wielkość głowy każdego dziecka. Usunięto wszystkie dane identyfikacyjne, wyniki pomiarów połączono z wynikami badań genetycznych i poddano analizie statystycznej.

Pośród 34 dzieci uczestniczących w badaniu, dwadzieścioro okazało się nosicielami mutacji HD, czternaścioro miało negatywny wynik testu.

Ponieważ grupy były małe, naukowcy zaangażowali również dużą grupę 138 dzieci z rodzin nie dotkniętych HD, jako grupę porównawczą.

Subtelne różnice

Średnia wieku dzieci wyniosła około trzynastu lat, naukowcy oszacowali, że u dwudziestki z mutacją HD pierwsze objawy choroby pojawią się za około 30 lat.

„Badanie nie zmieniają fakt, że wygląd nie mogą być podstawą przewidywania, czy dana osoba

| będzie rozwijać HD. ”

Stwierdzono subtelne różnice między dziećmi z mutacją HD i grupą kontrolną. Dzieci z mutacją były bardzo nieznacznie niższe i lżejsze, a ich głowy były odrobinę mniejsze. Co ciekawe, różnica w wielkości głowy była związana z długością nieprawidłowego genu.

Różnice były niewielkie i, jak podkreślają naukowcy, jest mało prawdopodobne, że są one znaczące same w sobie.

Ostrzeżenia / Zastrzeżenia

Chociaż badanie jest interesujące ze względu na wspieranie idei, że gen HD odgrywa rolę w rozwoju organizmu, to być może rodzi więcej pytań niż odpowiedzi.

Uwagi wymaga fakt, że liczba przebadanych dzieci była bardzo mała, istnieje więc możliwość, że raptem jedno lub dwójka ‘nieprzeciętnych’ dzieci mogła zniekształcić wyniki.

Świadczy o tym fakt, że naukowcy musieli zaangażować do badania grupę dzieci spoza rodzin HD, różnice między dziećmi z rodzin HD - z mutacją i bez niej - były znacznie mniej uderzające. W rzeczywistości, waga dzieci z negatywnym wynikiem testu była wyjątkowo wysoka - dziwny wynik, który może nie mieć nic wspólnego z genem HD.

Dzięki pomocy dzieci spoza rodzin HD naukowców mieli większe szanse wykrycia różnic związanych z mutacją HD. Ale to także możliwe źródło błędu. Wszystkie dzieci z mutacją dorastały z przynajmniej jednym krewnym dotkniętym chorobą Huntingtona. Taka sytuacja życiowa może mieć wpływ na odżywianie i rozwój. Jak wiemy, HD może wprowadzić do domów chaos, który może utrudniać dzieciom rozwój. Dzieci z grupy kontrolnej były wolne od jakichkolwiek ‘czynników środowiskowych’ tego typu.

Należy zapamiętać

Ten skłaniający do refleksji fragment badań podkreśla istotę badania najwcześniejszych skutków mutacji powodującej chorobę Huntingtona. Pomysł, że mutacja może mieć wpływ na bardzo wczesny wzrost i rozwój jest z pewnością ważny, ale musimy stwierdzić, że na tym etapie jeszcze nie ma rozstrzygnięcia.

Naukowcy nadal obserwują rozwój dzieci. Ale z dotychczasowych badań wiemy, że wszelkie zmiany są na tyle subtelne, że z powodzeniem mieszczą się przedziale standardowych odchyleń.

Osoby zagrożone HD często obawiają się, że skoro przypominają swoich chorych rodziców, to musi to oznaczać, że odziedziczyli gen. Chcielibyśmy uspokoić czytelników, że cała dotychczasowa wiedza przeczy tym obawom.

Choć nowe badanie stawia interesujące pytania dotyczące biologii genu huntingtyny, to nie zmienia fundamentalnej prawdy, że wygląd nie może być podstawą przewidywania czy dana osoba będzie miała HD.

Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. [Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...](#)

© HDBuzz 2011-2019. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólnej Licencji Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .

HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz hdbuzz.net

Wygenerowano styczeń 23, 2019 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/089>

Część tekstu na tej stronie nie została jeszcze przetłumaczona. Tekst widnieje w języku, w którym oryginalnie został napisany. Staramy się przetłumaczyć całą treść jak najszybciej będzie to możliwe.