

Informacja dla pacjentów – projekt Euro-MRX

Niniejszy dokument jest wersją do druku strony Euro-MRX (www.euomrx.com)
Zawiera informacje, które mogą być interesujące dla rodzin pacjentów z upośledzeniem umysłowym związanym z chromosomem X.

Poniżej znajdują Państwo odpowiedzi na następujące pytania:

- Co to jest upośledzenie umysłowe?
- Co to jest niespecyficzne upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X (MRX)?
- Co to jest projekt Euro-MRX?
- Co ma na celu projekt EURO-MRX?
- Co mogę zrobić, aby wspomóc projekt EURO-MRX?
- Jakie są wyniki dotychczas prowadzonych badań?

Znaleźć można również dział zawierający linki do innych stron internetowych związanych z problematyką upośledzenia umysłowego.

Co to jest upośledzenie umysłowe?

Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne definiuje upośledzenie umysłowe jako istotnie niższe od przeciętnego funkcjonowanie intelektualne (IQ poniżej 70), ujawniające się poniżej 18. roku życia, współwystępujące z istotnym ograniczeniem w zakresie dwóch lub więcej spośród następujących zdolności przystosowawczych: porozumiewania się, samoobsługi, trybu życia domowego, kontaktów społecznych, korzystania z dóbr społeczno-kulturowych, kierowania sobą, troski o zdrowie i bezpieczeństwo, zdolności szkolnych oraz sposobu organizowania wolnego czasu i pracy. W 20-45% przypadków upośledzenia umysłowego w stopniu ciężkim i głębokim nie jest znana jego przyczyna. Odsetek ten wzrasta do 80% w przypadku upośledzenia umysłowego w stopniu umiarkowanym i lekkim.

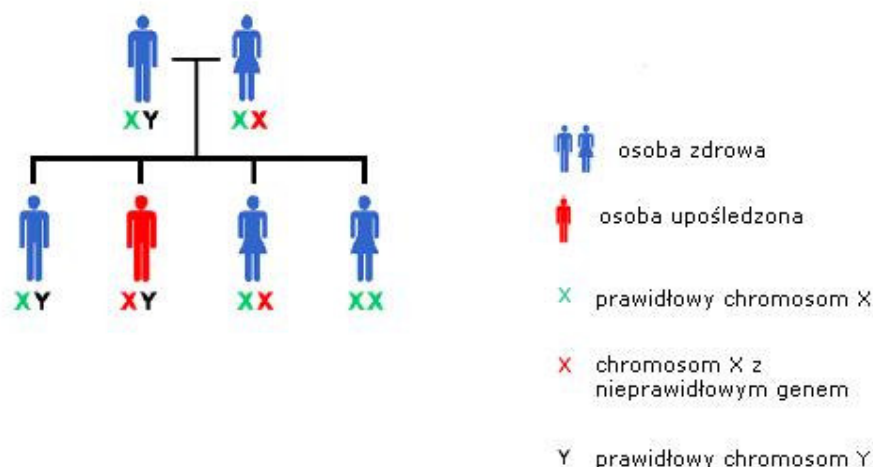
Wśród przyczyn upośledzenia umysłowego są czynniki środowiskowe (infekcje wewnątrzmaciczne, toksyczne substancje chemiczne, używki stosowane w ciąży) oraz czynniki genetyczne.

Czynniki genetyczne można podzielić na przyczyny chromosomalne i jednogenowe. Zespół Downa jest najczęstszą przyczyną chromosomalną. Inne postacie nie zrównoważonych aberracji chromosomowych zwykle również prowadzą do poważnego upośledzenia umysłowego. Dzięki znacznemu postępowi w zakresie biologii molekularnej, znacznie poprawiła się wiedza dotycząca zaburzeń jednogenowych. Identyfikacja nowych genów oraz analiza ich produktu białkowego daje nam nowe spojrzenie na rozwój i funkcję mózgu.

Co to jest XLMR?

Już w roku 1890 zaobserwowano przewagę mężczyzn w instytucjach dla osób upośledzonych umysłowo. Wyniki badań przeprowadzonych w kolejnych latach potwierdziły, że wśród pacjentów z upośledzeniem umysłowym liczba mężczyzn jest o 20-30% większa niż liczba kobiet. Postulowano, że geny zlokalizowane na chromosomie X odgrywają główną rolę w upośledzeniu umysłowym.

Pierwszym istotnym potwierdzeniem tej teorii było odkrycie w roku 1970 zespołu łamliwego chromosomu X. Wkrótce zidentyfikowano kilka innych form upośledzenia umysłowego, związanych z chromosomem X. Wszystkie te zaburzenia należą do grupy upośledzeń umysłowych związanych z chromosomem X (X-linked Mental Retardation, XLMR).



Rycina 1: rodowód przedstawiający sposób dziedziczenia związany z chromosomem X.

Rycina 1 przedstawia jak upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X (XLMR) jest dziedziczone w obrębie rodziny.

Główną cechą tego typu dziedziczenia jest to, że upośledzenie umysłowe dotyczy tylko mężczyzn. Dzieje się tak dlatego, że mężczyźni nie posiadają drugiej (prawidłowej) kopii chromosomu X, która mogłaby kompensować kopię uszkodzoną. Zamiast drugiego chromosomu X, jak u kobiet, mężczyźni posiadają chromosom Y. Chromosom Y nie może kompensować uszkodzonego chromosomu X, ponieważ ich funkcje są zupełnie odmienne.

Kobiety nie są z reguły dotknięte zaburzeniami związanymi z chromosomem X. Mogą jednakże być nosicielkami choroby. W takim przypadku druga kopia chromosomu X (z prawidłowym genem) może w wystarczającym stopniu kompensować zaburzenia i u danej kobiety nie stwierdza się objawów choroby.

Aktualnie upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X dzieli się na dwie grupy:

- Izolowane lub niespecyficzne upośledzenie związane z chromosomem X, określane jako MRX
- Zespoły z upośledzeniem umysłowym, określane jako MRXS

W przypadku MRX, upośledzenie umysłowe stanowi jedyny objaw choroby, pacjent nie ma zaburzeń neurologicznych, metabolicznych lub nieprawidłowości w wyglądzie twarzy (tzw. cech dysmorfii).

Grupa pacjentów z MRX stanowi cel naszego badania. W ciągu ostatnich kilku lat zidentyfikowano 16 genów zaangażowanych w MRX. Istotną rolę w tym osiągnięciu odegrała ścisła współpraca kilku grup badawczych oraz ustanowienie Konsorcjum Euro-MRX.

Co to jest projekt Euro-MRX?

Konsorcjum Euro-MRX jest to organizacja składająca się z sześciu współpracujących ze sobą instytutów. Instytuty te posiadają długoletnie doświadczenie w zakresie badań nad genetycznymi przyczynami upośledzenia umysłowego. Wraz z szeregiem współpracujących grup badawczych, Konsorcjum wkłada teraz cały wysiłek w projekt Euro-MRX. Celem tego projektu jest identyfikacja nowych genów, które obok 16 genów już poznanych genów, odgrywają rolę w rozwoju upośledzenia umysłowego. Badanie funkcji biologicznych tych genów pozwoli na osiągnięcie następujących celów:

- Poszerzenie możliwości diagnostyki przyczyn genetycznych upośledzenia umysłowego u pacjentów z MRX.
- Poszerzenie wiedzy o funkcjonowaniu ludzkiego mózgu.

Wyniki badania projektu Euro-MRX będą udostępnione pacjentom i ich rodzinom, dzięki bliskiemu kontaktowi Konsorcjum Euro-MRX z organizacjami pacjentów.

Co ma na celu projekt EURO-MRX?

Przyczynę upośledzenia umysłowego ustalić można tylko u około 50% wszystkich pacjentów z upośledzeniem umysłowym. Odsetek ten jest niski wskutek braku odpowiednich genetycznych badań diagnostycznych dla większości form upośledzenia umysłowego. Dla niespecyficznego upośledzenia umysłowego związanego z chromosomem X w ogóle nie ma badań diagnostycznych. Powoduje to, że przyczyna choroby jest niejasna, podczas gdy wyjaśnienie jest bardzo potrzebne. Jest ono potrzebne nie tylko w celu określenia prognozy i leczenia pacjentów (co jest samo w sobie ważne), ale jest również istotne dla poradnictwa genetycznego w rodzinie osoby upośledzonej umysłowo. Głównym celem projektu EURO-MRX jest więc zwiększenie możliwości diagnostyki DNA w przypadkach MRX.

Co mogę zrobić, aby wspomóc projekt EURO-MRX?

Badania prowadzone w ramach projektu EURO-MRX zależą w pełni od dostępności DNA od pacjentów z MRX. Im więcej pacjentów włączymy do naszych badań, tym większe są szanse znalezienia nowych genów. I tym bliżsi będziemy zrozumienia problemu upośledzenia umysłowego. Szukamy rodzin, w których (prawdopodobnie) występuje niespecyficzne upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X. W takich rodzinach jest zawsze kilku mężczyzn dotkniętych upośledzeniem umysłowym (proszę zapoznać się również ze stroną: Co to jest XLMR?). Możesz pomóc nam wyszukać pacjentów do naszego badania.

Być może znasz rodzinę, gdzie kilku mężczyzn dotkniętych jest upośledzeniem umysłowym lub być może sam(a) jesteś członkiem takiej rodziny. Mogłbyś(Mogłabyś) pomóc nam, informując dotkniętych tą chorobą ludzi o naszym projekcie i pytając ich czy są zainteresowani uczestnictwem w badaniach. Lekarz będzie mógł określić czy dana rodzina odpowiada wymaganiom projektu i pomoże skontaktować się z nami. Dziękujemy za Twoją pomoc!

Jakie są wyniki dotychczas prowadzonych badań?

Na chromosomie X znajduje się około 50 do 100 genów, które są zaangażowane w MRX. Do chwili obecnej, zidentyfikowano 16 spośród tych genów. Chcemy ustalić, jaką dokładną rolę w rozwoju MRX odgrywa tych 16 genów oraz geny, które dopiero zostaną zidentyfikowane. W tym celu, EURO-MRX ma do dyspozycji DNA i rodowody ponad 240 rodzin, w których występuje MRX. Istnieją silne przesłanki, że upośledzenie umysłowe w tych rodzinach spowodowane jest defektem genu lub genów na chromosomie X.

Zostanie przeprowadzona analiza mutacji DNA w rodzinach MRX. Ta metoda pozwoli wykazać, które geny są najczęściej zmutowane. Dla 11 spośród 16 znanych genów już przeprowadzono taką analizę. Pozwoliło to na następujące odkrycia:

- Mutacje w znanych genach MRX tylko w małym stopniu przyczyniają się do rozwoju MRX w badanych rodzinach.
- Aby znaleźć nieznanne geny konieczne będzie przebadanie większej ilości rodzin.

Linki do innych stron

Na tej stronie znaleźć można linki do innych stron internetowych, na których znajdują się informacje dotyczące upośledzenia umysłowego i MRX. Jeżeli uważasz, że jakaś strona powinna zostać dodana do naszej listy, prosimy o przesłanie e-maila z podanym linkiem na adres links@euomrx.com.

www.thearc.org/faqs/mrqa.html

Jasny i czytelny przegląd aktualnych danych naukowych.

www.nichcy.org/pubs/factshe/fs8txt.htm

Ogólne informacje dla pacjenta oraz artykuły naukowe i historie osobiste.

www.aacap.org/publications/factsfam/retarded.htm

Ogólne wprowadzenie do problemu upośledzenia umysłowego. Strona stworzona przez Amerykańską Akademię Psychiatrii Dzieci i Młodzieży (American Academy of Child and Adolescent Psychiatry).