

Informacje dla lekarzy – projekt Euro-MRX

Niniejszy dokument zawiera drukowaną wersję informacji dla lekarzy, znajdującej się na stronie internetowej EURO-MRX (www.euomrx.com). Zawiera ona informacje, które mogą być interesujące dla lekarzy zajmujących się problemem upośledzenia umysłowego.

Poniżej znajdują Państwo odpowiedzi na następujące pytania:

- 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 upośledzeniem umysłowym.

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 materiału DNA od pacjentów z MRX. Im więcej pacjentów możemy włączyć do naszych badań, tym większe są szanse znalezienia nowych genów. I tym większe są szanse przybliżenia się do zrozumienia upośledzenia umysłowego.

Jako lekarz możesz pomóc nam kierując do nas pacjentów, u których podejrzewane jest MRX. Można kontaktować się z nami pod adresem:

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej
Akademii Medycznej w Poznaniu
ul. Grunwaldzka 55, pawilon 15
60-352 Poznań

lek. med. Magdalena Badura
magda_badura@hotmail.com

Tel.: 0048618671216

Kryteria wyboru decydujące o włączeniu danej rodziny do naszego programu są następujące:

- W rodzinie musi występować dwóch lub więcej mężczyzn z upośledzeniem umysłowym izolowanym lub stanowiącym część zespołu.
- Rodowód odpowiada sposobowi dziedziczenia związanemu z chromosomem X.
- Od co najmniej jednego z upośledzonych umysłowo członków rodziny, musi zostać pobrana krew w ilości 10 ml.
- Wszystkie dane kliniczne muszą zostać udostępnione konsorcjum EURO-MRX (gwarantowane jest zachowanie prywatności pacjentów)

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 dokładnie 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.molgen.mpg.de/~abt_rop/mr/welcome.html

Naukowe podstawy informacji z Max Planck Institute w Berlinie (uczestnik konsorcjum EURO-MRX).

www.ggc.org/xlmr_update.htm

Informacje naukowe z Greenwood Genetic Center.