

Разоткривање на гените: што може да ни каже нашата ДНК за ризикот од МС

Што се гени?

Гените носат информации за телото, како и за различни видови протеини. Кога се раѓаме, нашите гени се пренесуваат во парови од нашите родители. Едната половина ја добиваме од мајката, а другата од таткото. Во тие гени често се случуваат грешки или „варијации“. Некои варијации на гени можат да бидат корисни како намалување на нашата шанса за болест. Другите варијации се безопасни, менувајќи го начинот на кој го доживуваме вкусот или нашата способност да се справуваме со лута храна како чили. Исто така, постојат варијации кои може да го зголемат ризикот од болести како МС.

Предвидување на ризикот од болест преку гените

Некои болести се предизвикани првенствено од генетски дефекти, како што е Хантингтоновата болест, наследна болест која го оштетува мозокот со текот на времето. Ако едниот родител има Хантингтонова болест, нивното дете има 50% ризик да ја развие истата болест.

Сепак, ризикот е потешко да се предвиди кај МС, бидејќи се смета дека е предизвикан од комбинација на генетски и фактори од околината.

Кое е нивото на ризик ако МС се јавува во семејството?

Се верува дека МС не е наследна болест. Сепак, ризикот од добивање МС е поголем кај роднините на лице со оваа болест отколку кај општата популација, особено во случај на браќа и сестри, родители и деца.

Ризикот од развој на МС зависи од тоа колку сте тесно поврзани со член на семејството кој има МС. Во наследни состојби, како што е Хантингтоновата болест, идентичните близнаци или ќе имаат МС или ниту еден нема да развие, бидејќи нивните гени се исти. Меѓутоа, ако еден идентичен близнак има МС, ризикот вториот близнак да развие МС во текот на нивниот живот е од 20 до 30 проценти. Ова е причината зошто истражувачите се согласуваат дека МС не е само генетско заболување.

Ризикот брат или сестра да развијат МС во текот на нивниот живот е околу 1-3 проценти. Интересно е што неидентичните близнаци кои споделуваат половина од нивните гени, како браќата и сестрите, се друга приказна. Ако еден неидентичен близнак има МС, ризикот од МС кај вториот близнак е околу 5 проценти.

Зошто неидентичните близнаци имаат поголем ризик во споредба со обичните браќа и сестри? Тоа би можело да биде затоа што неидентичните близнаци споделуваат слично опкружување од браќата и сестрите на различна возраст. Факторите на животната средина - како што се изложеност на вируси, нивоа на витамин Д и пушење - претставуваат голем дел од ризикот од МС кај една личност.

Колку е поголем бројот на роднини на кои им е дијагностицирана МС, толку е поголем ризикот членовите на семејството да развијат МС во текот на нивниот животен век. Жените исто така имаат поголем ризик за развој на МС во споредба со мажите. Како што се вели, МС не се пренесува директно од родителите на нивните деца бидејќи не е предизвикана

од еден ген. Додека МС може да се појави повеќе од еднаш во семејството, поверојатно е дека ова нема да се случи.

Одредени генетски грешки можат да го зголемат ризикот од МС

Просечниот светски ризик по лице за развој на МС е 1 на 625, или 0,15 проценти, но ризикот во некои делови од светот може да биде различен во зависност од околината. Некои студии покажаа дека луѓето кои се поблиску до екваторот имаат помал ризик од развојот на МС за разлика од останатите.

Генетските варијанти кои го зголемуваат ризикот од МС зависат од влијанието на околината. Многу гени се поврзани со протеини од суштинско значење за функцијата на организмот. Во околината од тоа каде ќе се појави варијантата на генот, се засегнати различни протеини, а со тоа и различни функции во организмот. На пример, некои варијанти може да предизвикаат промени во развитокот и мутацијата на имуните клетки што се Б-клетките. Откриено е дека други варијанти го идентификуваат активирањето на Б и Т-клетките, што може да предизвика дефект на системот. Кај МС, Б- и Т-клетките поврзани со периферниот и централниот нервен систем за да придонесат за развој на МС.

Пресметување на ризикот од МС

Пронајдени се повеќе од 200 варијанти на гени. Секоја варијанта претставува многу мал дел од севкупниот ризик од МС. Колку повеќе од овие различни гени носи едно лице, толку е поголем ризикот од развој на МС.

Ако можете да го измерите ефектот на одредени комбинации на генетски варијанти и да го комбинирате ова со влијанието на факторите на животната средина, можеби ќе биде можно да се направи „оценката за ризик“ на лицето за развој на МС во споредба со општата популација. Студиите кои ги разгледуваат оценките за ризик се во тек.

Генетските тестови за МС не се дефинитивни. Едно лице може да има цела група варијанти на гени кои го зголемуваат ризикот од МС, но тие нема да развијат МС. Заради тоа, генетското тестирање за МС не се користи во клиниките, туку за истражувачки цели.

Резиме

Гените навистина играат улога во развојот на МС, но ризикот од МС е покомплексен. Ризикот за развој на МС е комбинација на генетски ризик и фактори на животната средина, како што се инфекции (на пример, вирусот Епштајн Бар), количината на витамин Д, пушењето, алкохолот и телесната тежина во детството.

Со други зборови, лицето кое носи варијанти на генски фактор на ризик, исто така, треба да биде во средина што предизвикува МС.