

## **Parintii transmit copiilor mai putine gene mutante decat se credea**

By *elena*

Created 03/12/2010 - 01:00

Părinții transmit copiilor mai puține gene mutante decât se estima, conform unui studiu american dat publicității joi, transmite AFP.

Secvențierea genomului unui tată, al mamei și al fiului și fiicei lor arată că părinții transmit copiilor lor de două ori mai puține mutații genetice decât credeau geneticienii, rezultă din cercetările fără precedent publicate miercuri.

Este pentru prima oară când genomul unei familii întregi este secvențiat, ceea ce a permis estimarea nivelului mediu la care părinții transmit gene mutante progenerurii.

Secvențierea a permis de asemenea identificarea precisă a zonelor cromozomului unde se produc schimburile de informații genetice între părinți pentru a crea caracteristici genetice noi la copii, explică cercetătorii de la Institutul pentru biologia sistemelor de la Seattle (nord-vestul statului Washington). Studiul realizat de aceștia a apărut pe 11 martie în Science Express, ediția on-line a revistei Science.

Comparând secvențele ADN ale părinților cu cele ale copiilor lor, geneticienii de la Seattle au estimat cu un mare grad de certitudine că fiecare părinte lasă moștenire 30 de mutații, prin urmare 60 în total. Oamenii de știință estimau pînă acum că fiecare părinte transmite în medie 75 de mutații genetice copiilor săi.

Aceste rezultate arată posibilitățile oferite de analiza întregului genom, observă Lynn Jorde, profesor la departamentul de genetică umană de la facultatea de medicină a Universității din Utah (vestul SUA), care a contribuit la acest studiu.

Nivelul de transmitere a mutațiilor genetice de la părinți la copii reprezintă mai puțin de jumătate în raport cu ceea ce credeam, a adăugat aceasta. Majoritatea mutațiilor transmise de părinți nu au nici o consecință asupra sănătății copiilor lor, după cunoștințele medicale actuale, subliniază cercetătorii.

Această cercetare a permis de asemenea confirmarea mutațiilor genetice responsabile de două maladii foarte rare și anume sindromul Miller, care se manifestă prin malformații faciale și ale membrilor și dischinezia ciliară primitivă (DCP), o funcționare defectuoasă a cililor vibratili din nări, trahee și bronhii, cei care au rolul de a bloca particulele de praf în procesul respirației.

Părinții celor doi copii supuși cercetării nu aveau nici o anomalie genetică, în schimb erau fiecare purtători de gene recesive, a căror acțiune nu se manifestă decât dacă sînt prezente pe fiecare din cei doi cromozomi omologi. Acesta fiind cazul, cei doi copii s-au născut cu sindromul Miller și cu DCP.

Incidența sindromului Miller este estimată la aproximativ un caz dintr-un milion, iar DCP apare la un caz din 10 000.

Riscul de a suferi de ambele maladii este de mai puțin de unul la un miliard, precizează autorii studiului.

Comparând variațiile genetice din ADN-ul celor doi copii cu proiectul genomului uman și cu alte baze de date publice, cercetătorii au putut să confirme rezultatele unui studiu precedent, care a identificat patru gene mutante ca fiind responsabile de fiecare din maladiile menționate mai sus.

Fiecare om posedă în jur de 22.000 de gene care conțin ADN, programul vieții umane.

## Parintii transmit copiilor mai putine gene mutante decat se credea

Published on Sanatate, medicina, tratament (<http://www.i-medic.ro>)

---

Proiectul secvențierii genomului uman, avînd ca obiectiv determinarea localizării și funcționării constituenților tuturor genelor, a fost dus la bun sfîrșit pentru prima oară în 2003.

Categoria: **Stiri externe**; Data: **12 Mar 10** Sursa: [Agerpres](#) [1]

### Source URL:

<http://www.i-medic.ro/stiri/parintii-transmit-copiilor-mai-putine-gene-mutante-decat-se-credea>

### Links:

[1] <http://www.agerpres.ro>