

# Secvențierea genomului bolnavilor dezvaluie cauza genetica a maladiei

By *elena*

Created 03/12/2010 - 01:00

Cercetători americani au secvențiat în totalitate genomul unor bolnavi și al familiei lor, descoperind cauza genetică specifică bolii lor, ceea ce deschide calea unei aplicări mai largi a genomicii pentru tratamente personalizate, informează AFP.

Prima cercetare, desfășurată de dr James Lupski de la Baylor College of medicine (Texas, sud), cercetător și, în același timp, obiect al studiului, a permis secvențierea propriului său genom și determinarea precisă a genei vinovate de maladia Charcot-Marie-Tooth (CMT) de care suferă.

Este o afecțiune neurologică foarte rară, care determină tulburări de mers și, adesea, deformarea picioarelor, dar care nu influențează speranța de viață. 'Este prima oară că încercăm să identificăm astfel o mutație genetică vinovată de o boală', spune doctorul. Rezultatele lucrărilor sale apar în numărul din 11 martie al New England Journal of Medicine.

'Acest lucru demonstrează că tehnologia genomică este destul de solidă pentru depistarea genelor care se află la originea bolilor, prin secvențierea completă a genomului și aflarea informațiilor clinice care să permită aplicarea unor tratamente personalizate. Este scopul sau visul medicinei genomice personalizate', arată doctorul.

'Știu de 40 de ani că sufăr de această boală genetică, însă acum știu care este gena răspunzătoare', spune dr Lupski într-un comunicat.

Al doilea studiu, publicat joi în revista online Science Express și desfășurat de Institute for Systems Biology din Seattle, a permis secvențierea genomului unei familii formate din patru membri, confirmând rolul jucat de patru gene în două boli rare de care sunt afectați cei doi copii.

Este vorba despre sindromul Miller, caracterizat prin malformații faciale și ale membrilor și dischinezie ciliară primitivă, ce afectează cilii vibraționali din căile respiratorii. Părinții n-aveau nicio anomalie genetică, dar erau purtători ai genelor recesive, care se manifestă doar când sunt prezente pe fiecare din cei doi cromozomi omologi.

Aceste lucrări dau speranțe în introducerea unor vaste aplicații genomice clinice împotriva cancerului sau a bolii Alzheimer. La șapte ani de la prima secvențiere completă a genomului uman, realizată în 2003, costurile rămân foarte ridicate. De atunci, mai puțin de zece genomuri au fost secvențiate și toate de la persoane sănătoase, regretă cercetătorii.

Evoluțiile tehnologice arată că este posibil, de acum, să se efectueze o secvențiere a genomului unei persoane bolnave la un preț mai accesibil și destul de precis pentru a desfășura cercetări clinice. Secvențierea unui singur subiect pentru aceste studii a costat 50.000 de dolari.

'Cunoaștem în prezent numai funcția a 5%-10% din cele 25.000 de gene pe care le cuprinde ADN-ul fiecărui om, ADN-ul fiind softul vieții', arată dr Lupski, citat de AFP.

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

### Source URL:

<http://www.i-medic.ro/stiri/secvențierea-genomului-bolnavilor-dezvaluie-cauza-genetica-maladie>

### Links:

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