

مطالعه مدل حیوانی ژنتیکی پیشرفته سندروم داون



مدل جدید موش ممکن است گزینه های درمانی بالقوه برای سندرم داون را ارائه دهد. مدل جدید موش که با نام Ts66Yah شناخته می شود، دارای یک مینی کروموزوم با بیش از صد ژن از کروموزوم ۱۶ موش است که به ناحیه سانترومر کروموزوم ۱۷ موش متصل است.

موش شدید نبود. دانشمندان اغلب از گونه های مختلف موش به عنوان مدل های حیوانی برای مطالعه بیماری های انسانی استفاده می کنند، زیرا بیشتر ژن های موجود در انسان مشابه های مشابهی در موش ها دارند.

دیانا دلبیو بیانچی، مدیر مؤسسه ملی سلامت کودک و رشد انسانی یونیس کندهی شرایبور، گفت: «مدل موشی که ژنتیک سندروم داون را دقیق تر نشان می دهد، پیامدهای مهمی برای آزمایش های بالینی انسانی دارد که هدفشان بهبود شناخت است.»

سالانه حدود ۶۰۰۰ نوزاد مبتلا به سندروم داون در ایالات متحده تشخیص داده می شوند. در بیشتر موارد، این نوزادان نسخه سوم کروموزوم ۲۱ را دارند. کروموزوم ۲۱ اضافی، یک

محققان مؤسسه ملی بهداشت، یک مدل حیوانی ژنتیکی جدید سندروم داون را با مدل استاندارد مقایسه کردند و دریافتند که نسخه به روز شده بیشتر شبیه تغییرات مشاهده شده در انسان است. مدل جدید موش، ویژگی های شناختی خفیف تری را در مقایسه با مدل موش سندروم داون نشان می دهد. نتایج این مطالعه که در Biological Psychiatry منتشر شده است، ممکن است به محققان کمک کند تا درمان های دقیق تری برای بهبود یادگیری و حافظه در افراد مبتلا به سندروم داون ایجاد کنند.

دانشمندان دریافتند که مدل جدید موش که به نام Ts66Yah شناخته می شود، دارای مشکلات حافظه و ویژگی های رفتاری است، اما علائم به اندازه مدل قبلی



D.Ph, Faycal Guedj، دانشمند مرکز تحقیقات بهداشت NHGRI و اولین نویسنده این مطالعه، گفت: «اثرات قابل توجهی از این ژن های اضافی بر رشد و رفتار مغز موش وجود دارد. آنچه قبلاً به عنوان بهترین مدل موش نشانگان داون تصور می شد، دارای ویژگی هایی است که از ژن هایی به دست می آید که به کروموزوم ۲۱ انسان مرتبط نیستند.

هدف محققان مرکز تحقیقات سلامت ایالات متحده، استفاده از ابزارهای پیشرفته ژنومیک برای تقویت مراقبت های بهداشتی نسل بعدی است. با این مدل جدید و بهبود یافته موش، گروه دکتر بیانچی امیدوار است که درمان های دقیق تری برای بهبود شناخت با هدف مهارت های زندگی مستقل در افراد مبتلا به سندروم داون ایجاد کند.

امکان درمان ناتوانی های ذهنی در زمینه سندروم داون به هسته تغییر تصورات در مورد ماهیت ناتوانی، جنبه های پزشکی و بالینی آن و آنچه که ما اغلب به صورت تحقیرآمیز، «طبیعی» و «مطلوب» در زمینه می دانیم، می رود.

دکتر کریستوفر آر. دونوهو، مورخ ارشد NHGRI، تأکید می کند: «از آنجایی که درمان های شناختی مبتنی بر مدل های ژنتیکی در آینده امکان پذیرتر می شود، محققان در گفتگو با متخصصان اخلاق ناتوانی و مبتلایان به سندروم داون و سایر متخصصان مراقبت های بهداشتی، باید مزایای بالقوه را در مقابل معایب، از جمله کمک به توانمندی در پزشکی، و سایر اشکال انگ، به دقت ارزیابی کنند.

منبع:

به نقل از آخرین مطالعات دانشگاه nih

نسخه اضافی از بیش از ۲۰۰ ژن کد کننده پروتئین را به ژنوم آن فرد اضافه می کند که باعث مشکلاتی در یادگیری، گفتار و مهارت های حرکتی می شود.

مدل قبلی موش، معروف به Ts65Dn، به عنوان استاندارد برای تحقیقات سندروم داون در نظر گرفته شده است که برای تقریباً ۳۰ سال در مطالعات پیش بالینی استفاده می شود. همراه با برخی از درمان های شناختی موفق، مانند درمان شناختی مبتنی بر هورمون اخیر (پیوند خارجی است)، برخی از درمان های دیگر که در مدل موش مؤثر بودند، در انسان ها مؤثر نبودند.

نکته مهم این است که ژنوم مدل قبلی موش حاوی ۴۵ ژن اضافی است که به سندروم داون انسانی بی ربط است، و محصول جانبی چگونگی توسعه این مدل است.

انسان ها و موش ها ژنوم های بسیار مشابهی دارند، اما کروموزوم هایی که این ژنوم ها را می سازند دقیقاً در بین این دو گونه همسو نیستند. برای مثال، بسیاری از ژن های موجود در کروموزوم ۲۱ انسان روی کروموزوم های ۱۶ و ۱۷ موش یافت می شود. مدل قبلی موش دارای یک ناحیه اضافی از کروموزوم ۱۷ موش است که حاوی ۴۵ ژن اضافی است که در کروموزوم ۲۱ انسان یافت نمی شود. چگونگی این ۴۵ ژن اضافی وجود دارد. تأثیر بر مغز و رفتار موش های Ts65Dn قبلی تاکنون مورد بررسی قرار نگرفته است.

محققان دانشگاه استراسبورگ فرانسه، برای ایجاد مدل پیشرفته ای از سندروم داون، ۴۵ ژن اضافی را با استفاده از فناوری ویرایش ژن CRISPR حذف کردند. سپس گروه دکتر بیانچی دو مدل موش را مقایسه کردند و دریافتند که ۴۵ ژن اضافی در مدل قبلی موش، بر رشد مغز تأثیر می گذارد و به مشکلات شدیدتری در مهارت های حرکتی، ارتباطات و حافظه کمک می کند.