



Marek Meissner, 2020-08-07 09:09

Powstała genetyczna mapa kory mózgowej



Fot. Getty Images/iStockphoto

Ukazała się pierwsza praca podsumowująca badania ENIGMA Consortium, największego i zarazem najbardziej rozbudowanego konsorcjum naukowo-badawczego zorientowanego celowo na badania mózgu.

W pracy tej przeanalizowano 200 regionów genomu i ponad 300 wariacji genetycznych, które pojawiają się w korze mózgowej, odgrywających istotną rolę w zaburzeniach neurologicznych i psychiatrycznych.

Kora mózgowa jest stosunkowo cienką, pofałdowaną, zewnętrzną warstwą istoty szarej mózgu, niezbędną do analizowania, przetwarzania informacji, pamięci i uwagi. Niewiele określono wariacji genetycznych, które wpływają na wielkość powierzchni kory i jej grubość, wiązanych z różnymi schorzeniami psychiatrycznymi, w tym schizofrenią, zaburzeniem afektywnym dwubiegunowym, depresją, zespołem nadpobudliwości z deficytem uwagi (ADHD) i autyzmem.

Opublikowana w „Science” analiza jest podpisana przez prof. Jasona Steina z University of North Carolina School of Medicine, prof. Sarah Medland z australijskiego QIMR Berghofer Medical Research Institute i prof. Paula Thompsona z University of Southern California. To właśnie ta trójka stworzyła 10 lat temu międzynarodową sieć badawczą ENIGMA Consortium, ukierunkowując ją na badania genetyczne struktury mózgu, zależności mutacji od funkcji i schorzeń wykrywalnych w trakcie badań cMRI.

Naukowcy z konsorcjum dokonali analizy danych pochodzących od 50 tys. osób, identyfikując 306 wariacji genetycznych, wpływających na strukturę mózgu. Większość z milionów wariacji genetycznych nie ma znanego znaczenia, stąd ustalenie istotnych wariacji genetycznych związanych z rozmiarem i strukturą

kory jest bardzo ważne. Autorzy publikacji uważają swoją nową mapę genetyczną mózgu za rodzaj kamienia z Rosetty, który pomoże tłumaczyć, w jaki sposób niektóre geny wpływają na fizyczną strukturę mózgu i konsekwencje neurologiczne dla poszczególnych osób. Istotne stały się przy tym następujące stwierdzenia:

- Niektóre wariacje genetyczne odpowiadają za wielkość obszaru kory mierzoną poprzez powierzchnię pofałdowaną, inne za jej grubość.
- Geny odpowiedzialne za powierzchnię kory mózgowej włączają się w bardzo niskim wieku płodowym.
- Ludzie z warunkowanym genetycznym ryzykiem depresji lub bezsenności są genetycznie skłonni do posiadania mniejszej powierzchni kory, podczas gdy ludzie z genetycznym ryzykiem choroby Parkinsona mają większą powierzchnię.

Jak stwierdzili badacze, ustalenia te mogą bardzo zmienić sposoby diagnozowania i terapii, zwłaszcza dla osób z depresją i lękami.

Źródła:

1. Richiardi J., Altmann A., Milazzo A.C., Chang C., Chakravarty M.M., Banaschewski T., Barker G.J., IMAGEN consortium et al., Correlated gene expression supports synchronous activity in brain networks, „Science” 12 Jun 2015: Vol. 348, Issue 6240, s. 1241-1244.
2. Zahn L.M., Genetic determination of cortex structure, „Science” 20 Mar 2020: Vol. 367, Issue 6484, s. 1336-1338.
3. Grasby K.L. et al., The genetic architecture of the human cerebral cortex, „Science” 2020; 367 (6484): eaay6690.