# Badania naukowe ujawniają PIĘĆ najczęstszych chorób genetycznych wśród Żydów aszkenazyjskich

National Gaucher Foundation (NGF) opublikowała arkusz informacyjny podkreślający pięć najczęstszych chorób genetycznych wśród Żydów aszkenazyjskich, wysoce izolowanej grupy ludzi o wspólnym pochodzeniu (tj. „chowie wsobnym”).

Przy tak dużym zainteresowaniu Izraelem w dzisiejszych czasach, w tym premierem Izraela i Żydem aszkenazyjskim Benjaminem Netanjahu, warto podkreślić, że wiele osób z tego konkretnego pochodzenia jest bardziej podatnych na różne poważne choroby, z których niektóre są zaburzeniami psychicznymi.

Chociaż z pewnością prawdą jest, że każdy jest podatny na zachorowanie, mówi się, że Żydzi aszkenazyjscy są bardziej podatni z powodu „specyficznych mutacji genów”, zgodnie z National Gaucher Foundation.

„Naukowcy nazywają tę skłonność do rozwoju choroby efektem założyciela” – mówi grupa. „Setki lat temu w genach niektórych Żydów aszkenazyjskich wystąpiły mutacje. Nosiciele tych nowo zmutowanych genów nie mieli na nie wpływu, ale ich potomkowie byli bardziej narażeni na rozwój chorób genetycznych w wyniku dziedziczenia zmutowanych genów”.

„W ciągu historii Żydów wiele zmutowanych genów, w tym gen odpowiedzialny za chorobę Gauchera, GBA1, było przekazywanych z pokolenia na pokolenie” (z powodu chowu wsobnego).

# Czy jesteś w grupie ryzyka?

Aby ktoś, kto jest Żydem aszkenazyjskim, mógł rozwinąć jedną z pięciu najczęstszych chorób genetycznych w tej konkretnej grupie ludzi, muszą zostać odziedziczone dwie mutacje tej samej choroby. Jeśli dziecko urodzi się z dwojgiem rodziców, którzy są nosicielami mutacji w tym samym genie, istnieje wiele potencjalnych skutków, w tym brak jakiejkolwiek choroby.

1) Choroba Gauchera:

Jeden na 10 Żydów aszkenazyjskich jest nosicielem zmutowanego genu odpowiedzialnego za chorobę Gauchera, która występuje w trzech różnych typach, z których typ 1 jest jedynym uleczalnym. Choroba Gauchera wynika z niedoboru glukocerebrozydazy (GCase).

2) Mukowiscydoza:

Mukowiscydoza, dotykająca jednego na 24 Żydów aszkenazyjskich, polega na tym, że normalnie cienki, śliski śluz, który tworzy się w płucach i przewodzie pokarmowym w ramach normalnych procesów fizjologicznych, staje się grubszy i bardziej lepki, co prowadzi do uszkodzenia płuc i innych narządów wewnętrznych. Chociaż istnieją sposoby radzenia sobie z chorobą, mukowiscydoza zwykle odbiera życie osobie w wieku od połowy do późnych lat 30.

3) Choroba Tay-Sachsa:

Ta choroba neurologiczna wynika z mutacji genu HEXA i charakteryzuje się postępującą degradacją neuronów lub komórek nerwowych zarówno w mózgu, jak i rdzeniu kręgowym. Jest ona spowodowana niedoborem enzymu niezbędnego do rozkładania substancji tłuszczowych w organizmie i nie ma na nią znanego

lekarstwa.

4) Dysautonomia rodzinna:

Dysautonomia rodzinna, dotykająca jednego na 31 Żydów aszkenazyjskich, zwykle zaczyna wykazywać objawy tuż po urodzeniu dziecka. Powoduje zmiany w nerwach w autonomicznym układzie nerwowym, które kontrolują wszelkiego rodzaju mimowolne funkcje organizmu, takie jak ciśnienie krwi, tętno i trawienie. Chociaż można ją leczyć, rodzinna dysautonomia zwykle powoduje skrócenie długości życia.

5) Rdzeniowy zanik mięśni:

Cierpiący na rdzeniowy zanik mięśni, chorobę, która dotyka jednego na 41 Żydów aszkenazyjskich, cierpią na utratę kontroli mięśni i ruchu z powodu niskiej liczby wyspecjalizowanych komórek nerwowych zwanych neuronami ruchowymi, które żyją w pniu mózgu i rdzeniu kręgowym. Chociaż nie ma lekarstwa na tę chorobę, rdzeniowy zanik mięśni można leczyć za pomocą pewnych terapii.

NGF i inna społeczna inicjatywa zdrowia publicznego o nazwie JScreen podnoszą świadomość na temat choroby Gauchera i innych chorób genetycznych powszechnych wśród Żydów aszkenazyjskich.

„Chcemy, aby ludzie zrozumieli, że większość chorób, pod kątem których prowadzimy badania przesiewowe, jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny” – skomentowała Karen Arnovitz Grinzaid, dyrektor wykonawczy JScreen.

„Aby dziecko było dotknięte chorobą, oboje rodzice muszą być nosicielami tej samej choroby. Każda ciąża wiąże się z 25-procentowym ryzykiem. W prawie 80 procentach przypadków, gdy dziecko rodzi się z jedną z tych chorób genetycznych, rodzi się ono parze bez historii rodzinnej tej choroby”.