

ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΚΑΙ ΦΑΛΑΚΡΑ



Για πολλούς η φαλάκρα είναι η κατάρα του ανδρικού πληθυσμού. Εικοσιπέντε τοις εκατό των ανδρών κάνουν αρχή φαλάκρας στην ηλικία των τριάντα ετών και σχεδόν οι μισοί είναι σε κάποιο βαθμό φαλακροί σε ηλικία πενήντα ετών. Στις ΗΠΑ φαλάκρα εμφανίζονται περισσότεροι από 40 εκατομμύρια άνδρες και εκατοντάδες εκατομμύρια δολάρια ξοδεύονται κάθε χρόνο για τη θεραπεία της φαλάκρας. Η φαλάκρα δεν είναι υπόθεση ματαιοδοξίας. Οι φαλακροί άνδρες είναι πιο επιδεκτικοί στο να αναπτύξουν καρδιοπάθειες, υψηλή αρτηριακή πίεση και καρκίνο του προστάτη.

Η φαλάκρα μπορεί να προκύψει από έναν αριθμό διαφορετικών λόγων όπως ασθένεια, τραυματισμός, φάρμακα, και κληρονομικότητα. Ο πιο κοινός τύπος φαλάκρας που εμφανίζεται στους άνδρες είναι η κλασική φαλάκρα – γνωστή ως ανδρογενετική αλωπεκία – στην οποία τα μαλλιά χάνονται πρόωρα από το μπροστινό μέρος και από την κορυφή του κεφαλιού.

Περισσότερο από το 95% της απώλειας μαλλιών στους άνδρες οφείλεται στην κλασική φαλάκρα (Ανδρογενετική Αλωπεκία). Παρ' ότι αυτή εμφανίζεται επίσης και στις γυναίκες, σε αυτές εκφράζεται συνήθως ασθενώς ως ήπια αραιώση των τριχών. Το χαρακτηριστικό ενισχύεται από ανδρικές ορμόνες του φύλου (ανδρογόνα), όπως έχει φανεί από ευνοχισμένα αρσενικά σε νεαρή ηλικία τα οποία σπάνια παρουσιάζουν φαλάκρα.

Έχει διαφανεί από παλιά μια ισχυρή κληρονομική επίδραση στην εμφάνιση της ανδρογενετικής αλωπεκίας, όμως ο ακριβής τρόπος κληρονομής είναι αμφιλεγόμενος. Οι αρχικές μελέτες εισηγήθηκαν έναν τρόπο κληρονομής όπου το χαρακτηριστικό (εμφάνιση φαλάκρας) ήταν επικρατές στα αρσενικά άτομα και υπολειπόμενο στα θηλυκά σύμφωνο με την κληρονομία φυλοεπηρεαζόμενου χαρακτηριστικού. Άλλα στοιχεία, καθώς και πληθυσμιακές παρατηρήσεις, δείχνουν ότι ένας άνδρας κληρονομεί τη φαλάκρα από τη μεριά της μητέρας μέσα στην οικογένεια, επιδεικνύοντας μια τύπου Χ-φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Το 2005 ο γενετιστής Alex Hillmer και οι φοιτητές του, επιχείρησαν να εντοπίσουν το γονίδιο που προκαλεί τη φαλάκρα. Υποψιάζονταν ότι το γονίδιο μπορεί να βρίσκεται στο X-χρωμόσωμα, αλλά δεν είχαν ιδέα σε ποια θέση του X-χρωμοσώματος θα μπορούσε να εντοπιστεί. Για να ταυτοποιήσουν τη θέση του γονιδίου, διεξήγαγαν ανάλυση-μελέτη γενετικής σύνδεσης στην οποία ερεύνησαν τη σύνδεση μεταξύ της κληρονομής της φαλάκρας και της κληρονομής γενετικών χαρακτήρων που ήταν γνωστό ότι εντοπίζονταν στο X-χρωμόσωμα. Οι γενετικές παραλλαγές που χρησιμοποιήθηκαν για την μελέτη αυτή, ήταν Μοναδιαίοι Νουκλεοτιδικοί Πολυμορφισμοί (Single Nucleotide Polymorphisms SNPs – προφερόμενα snips), που είναι θέσεις πάνω στο γονιδίωμα στις οποίες τα άτομα διαφέρουν κατά ένα μοναδικό νουκλεοτίδιο. Οι γενετιστές μελέτησαν την κληρονομία της φαλάκρας και των SNPs σε 95 οικογένειες στις οποίες τουλάχιστον δύο αδέρφια ανέπτυξαν φαλάκρα σε νεαρή ηλικία.

Ο Hillmer και οι φοιτητές του βρήκαν ότι η φαλάκρα και τα SNPs στο X-χρωμόσωμα, δεν κληρονομούνται ανεξάρτητα όπως προβλέπεται από τον νόμο του Mendel της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Αντίθετα τείνουν να κληρονομούνται μαζί, πράγμα το οποίο υφίσταται όταν τα γονίδια είναι φυσικώς συνδεδεμένα στο ίδιο χρωμόσωμα και διαχωρίζονται μαζί κατά τη διαδικασία της μείωσης.

Η σύνδεση μεταξύ των γονιδίων διασπάται από μια διαδικασία που είναι γνωστή ως ανασυνδυασμός ή χιασματυπία., και η ποσότητα ανασυνδυασμού μεταξύ των γονιδίων σχετίζεται άμεσα με την απόσταση μεταξύ τους στο χρωμόσωμα. Το 1911 ο Thomas Morgan και ο φοιτητής του Alfred Sturtevant έδειξαν πειραματιζόμενοι πάνω στη μύγα των φρούτων (*Drosophila*), ότι τα γονίδια μπορούν να χαρτογραφηθούν καθορίζοντας τους ρυθμούς ανασυνδυασμού μεταξύ τους. Χρησιμοποιώντας αυτή τη μέθοδο σε οικογένειες με φαλάκρα, ο Hillmer και οι φοιτητές του έδειξαν ότι τα γονίδια της φαλάκρας και τα γονίδια των SNPs είναι στενά συνδεδεμένα και ευρίσκονται στη θέση p12-22 στο X-χρωμόσωμα. Η περιοχή αυτή περιέχει το γονίδιο του υποδοχέα ανδρογόνων (androgen-receptor gene) το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη η οποία προσδένει ορμόνες του ανδρικού φύλου. Με δεδομένη την ξεκάθαρη συμμετοχή των ανδρικών ορμονών στην ανάπτυξη φαλάκρας, το γονίδιο του υποδοχέα ανδρογόνων φαινόταν να είναι πιθανός υποψήφιος στο αίτιο εμφάνισης φαλάκρας. Περαιτέρω ανάλυση αποκάλυψε ότι ορισμένα αλληλόμορφα του γονιδίου του υποδοχέα ανδρογόνων, σχετίζονταν στενά με την κληρονομία της φαλάκρας, και ότι το γονίδιο του υποδοχέα ανδρογόνων είναι βέβαιο ότι ευθύνεται για τις περισσότερες από τις διαφορές στην εμφάνιση φαλάκρας στις οικογένειες που εξετάστηκαν. Επιπλέον μελέτες που διεξήχθησαν το 2008 βρήκαν ότι γονίδια που βρίσκονται στα χρωμοσώματα 2 και 20 επίσης εμφανίζονται να συνεισφέρουν στην εκδήλωση της φαλάκρας.

Η. Γαβρίλης

- Family history and risk of hair loss

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15237265/>

- Molecular basis of androgenetic alopecia: From androgen to paracrine mediators through dermal papilla

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21167691/>

- Androgenetic alopecia

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/androgenetic-alopecia/>

- Investigation of four novel male androgenetic alopecia susceptibility loci: no association with female pattern hair loss

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24352509/>

- Genetic and molecular aspects of androgenetic alopecia

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29595184/>

- Androgenetic alopecia: a review

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28349362/>