

Garīgo slimību starppaaudžu pārmantojamības izpratne un prognozēšana

FAMILY konsorcijs mērķis ir uzlabot personu ar garīgās veselības traucējumiem un viņu ģimeņu dzīvi, pievēršoties starppaaudžu pārmantojamības mehānismu izpratnei

Autori: Nina Karguth, Lisanne A.E.M. van Houtum, Jörg M. Fegert, Karen Schlaegel, Andrea Raballo, John Saunders, André Decraene, Neeltje E.M. van Haren. Tulkojusi Kristiāna Kampare.

Personu, kam diagnosticēti garīgās veselības traucējumi, bērniem ir lielāka iespēja piedzīvot garīgus traucējumus. Tomēr tas nenozīmē, ka ar lielāko daļu bērnu tā tiešām notiek. Fakts, ka garīgās veselības traucējumi ģimenē var būt iedzimti (garīgās veselības traucējumi tiek pārmantoti), ir zināms jau gadu desmitiem. Tomēr līdz šim klīniskās situācijās un pētījumos tam nav pievērsta pietiekama uzmanība. Tā rezultātā bērniem aizkavējas garīgās veselības traucējumu noteikšana un netiek īstenotas profilakses iespējas. Lai gan pārsvarā cilvēki ar garīgās veselības traucējumiem apzinās, ka šie traucējumi var ietekmēt viņu pēcnācējus, veselības aprūpes speciālisti to reti ar viņiem pārrunā. Turklāt ārstēšana lielākoties koncentrējas uz individuālu atveseļošanos, neņemot vērā ietekmi uz personas ģimeni un bērniem. Kopā ar bailēm no stigmatizācijas vai aizspriedumiem tas gan vecākiem, gan bērniem rada šķēršļus meklēt profesionālu palīdzību.

Pētījumi liecina, ka garīgās veselības traucējumus bieži rada sarežģīta organisma un apkārtējās vides riska faktoru mijiedarbība. Riska faktori var būt ģenētiski (**sk. 1. lodziņu**), epigēnētiski (**sk. 2. lodziņu**), vai saistīti ar personas pieredzi dzīves laikā. Vēl viens svarīgs faktors, kas saistīts ar garīgo veselību, ir noturība. Noturību var definēt kā garīgās veselības saglabāšanos ilgtermiņā, par spīti likstām. Bērībā noturību var veicināt, nodrošinot riskam pakļautās personas ar aizsardzības resursiem, piemēram, veicinot viņu sociālās prasmes un vecāku atbalstu.

1. lodziņš:

DNS (dezoksiribonukleīnskābe) ir organisma esoša molekula, kas satur visu to attīstībai un darbībai nepieciešamo informāciju: genoms nosaka organisma bioloģiskās norises.

Izpratne par garīgās veselības traucējumu pārmantošanu ģimenē

Sarežģītā riska un noturības faktoru mijiedarbība var izraisīt vai nu labas garīgās veselības saglabāšanos, vai garīgās veselības traucējumu attīstību. Diemžēl pagaidām nav skaidrs, kā tas notiek. Tādēļ FAMILY projekta pirmais mērķis ir, sadarbojoties Eiropas un ASV zinātniekiem, saprast, kā ģimenēs starp vecākiem un bērniem tiek pārmantoti garīgie traucējumi. Šī izpratne ir ļoti svarīga, lai izpētītu jaunus profilakses veidus. Izpratnes trūkums apgrūtina veselības problēmu un to simptomu agrīnu identificēšanu, ierobežojot iespējas izstrādāt efektīvus veidus to profilaksei. Tāpēc FAMILY pēta iesaistītos pamata bioloģiskos procesus grūtniecības laikā, agrā bērnībā un pusaudža gados. Lai iegūtu skaidru un pilnīgu priekšstatu par garīgās veselības traucējumu pārmantošanu ģimenē, tiek pētīts genoms, epigenoms, gēnu kontrole, smadzeņu struktūra un funkcijas, kā arī cilvēka uzvedība.

Garīgās veselības traucējumu riska modelēšana

FAMILY otrais mērķis ir identificēt faktorus, kas var veicināt paaugstinātu garīgās veselības problēmu risku, lai izstrādātu un pārbaudītu statistisko modeli. Šāds modelis varētu prognozēt simptomu parādīšanās vai garīgās veselības traucējumu risku personai nākotnē. Tas ne tikai sniegtu labāku izpratni par riska pamatā esošajiem mehānismiem, bet arī varētu palīdzēt uzsākt agrīnu atbalsta stratēģiju īstenošanu, tostarp aizsardzības pasākumus un noturības veicināšanu. Garīgās veselības traucējumu riska prognozēšana varētu būtiski mainīt pieeju garīgās veselības aprūpei. Uz ģimeni vērstu prognostikas modeļu izmantošana veselības aprūpē prasītu izmaiņas klīniku

2. lodziņš:

Gan DNS, gan vide, kurā tas atrodas, glabā informāciju, kas var tikt nodota nākamajām paaudzēm. Termins 'epigenoms' ir cēlies no grieķu valodas vārda 'epi', un tas nozīmē "virs" genoma. Epigenomu veido ķīmiskas iezīmes, kas modificē vai marķē genomu, nosakot kur un kad tas tiek aktivēts. Šo procesu, ko sauc par metilāciju, kas tiešā veidā neizmaina DNS, bet ietekmē tā darbību, var pārmantot šūnu grupas un organisma pēcnācēji.

darbībā. Ir rūpīgi jāapsver prognozēšanas ētiskās un sociālās sekas, piemēram, riska prognozēšanas ietekmi uz rīcību, attieksmi pret personas izvēli nezināt savus riskus, bažas par stigmatizāciju, inovatīvu tehnoloģiju izmantošanu un datu koplietošanu. Tāpēc FAMILY trešais mērķis ir izprast un risināt garīgās veselības risku prognozēšanas sociālās un ētiskās sekas. Šī izpratne palīdzēs izveidot vadlīnijas, lai nodrošinātu, ka riska prognozēšana tiek veikta atbildīgi un cieņpilni.

Mūsu pētījumā izmantotie dati

FAMILY ir balstīts uz ilgtermiņa pētījumiem, kuri analizē gan vispārējās populācijas datus, gan datus par ģimenēm, kam ir augsts garīgās veselības problēmu risks. Šie pētījumi novēro dalībniekus no bērnības līdz pilngadībai, apkopojot datus par bērniem un viņu vecākiem. Iegūtie dati ietver informāciju par klīniskajiem izvērtējumiem, uzvedību, vidi, ģenētiku un smadzeņu attēlus. Lai pilnveidotu šos resursus, FAMILY paplašinās esošās datu kolekcijas, apkopojot vecāku smadzeņu

attēlus un bioloģiskos paraugus no augsta riska ģimenēm un analizējot jaundzimušo molekulāros profilus vispārējās populācijas grupā. Šie papildus dati padziļinās izpratni par to, kā smadzeņu struktūra un darbība, kā arī ģenētiskie, epiģenētiskie un citi faktori ietekmē garīgo veselību. Salīdzinot vispārējo populāciju ar augsta riska ģimenēm, mēs varam izpētīt garīgās veselības mehānismus. Vispārējās populācijas grupa dod iespēju pētīt lielu datu kopu, kas bieži ietver personas ar subklīniskām garīgās veselības problēmām (**sk. 3. lodziņu**) un nodrošina iespēju veikt atkārtotus novērojumus ilgā laika posmā. Turpretī augsta riska grupas, lai gan tās ir mazākas, ietver ģimenes, kurās vismaz vienam no vecākiem ir apstiprināta bipolāro traucējumu vai šizofrēnijas diagnoze.

3. lodziņš:

Subklīniskas garīgās veselības problēmas ir nelielas psiholoģiskas vai emocionālas problēmas, kas var ietekmēt indivīda ikdienu. Tām nav tik liela ietekme, lai tās būtu viegli pamanāmas citiem vai diagnosticējamas kā specifiski garīgās veselības traucējumi.

Iespējas uzlabot garīgās veselības aprūpi

FAMILY vēlas rast atbildes uz būtiskiem jautājumiem: “Ko es varu sagaidīt, ņemot vērā manas ģimenes un manu ģenētisko mantojumu? Kuri vides faktori man jāņem vērā, izvēloties efektīvas riska samazināšanas un noturības stiprināšanas stratēģijas?” Ar šo projektu FAMILY cenšas panākt nozīmīgu un ilgstošu ietekmi. Šī ietekme attiecas ne tikai zinātnes attīstību, bet arī plašāk - uz sabiedrību. Vispārēja izvairīšanās no šādiem jautājumiem ir daļa no garīgās veselības traucējumu stigmatizācijas procesa un atstāj vecākus vienatnē ar viņu šaubām. FAMILY mērķis ir dot vecākiem iespēju atbalstīt savus bērnus. Izstrādājot ētikas vadlīnijas un vairojot izpratni, FAMILY cer veicināt diskusijas un sadarbību starp dažādām grupām, piemēram, pacientiem, ģimenēm, garīgās veselības speciālistiem, pētniekiem un rīcībpolitikas veidotājiem. Izpētot garīgās veselības riska prognozēšanas sociālās un ētiskās sekas, FAMILY mērķis ir pavērt ceļu riska prognozēšanas modeļu izmantošanai klīniskajā praksē un tādējādi uzlabot garīgās veselības aprūpi nākotnē.

Projekta FAMILY darba pakotnes

DP1: projekta vadība un zinātniskā koordinācija

Projekta vadības komandai, kuru vada FAMILY koordinatore profesore Neeltje van Haren, ir izšķiroša loma FAMILY projekta veiksmīgai īstenošanai. Šī komanda nodrošina veiksmīgu saziņu starp visiem projektā iesaistītajiem, ES tiesiskā regulējuma ievērošanu un efektīvu finanšu pārvaldību.

DP2: Datu pārvaldība, harmonizācija un infrastruktūra

DP2 ir atbildīga par FAMILY datu pārvaldību un organizēšanu. Šī komanda strādā, standartizējot un apkopojot datus no dažādiem avotiem, lai pētnieki varētu tos efektīvi salīdzināt un apvienot. Papildus tam DP2 veicina atvērtās zinātnes īstenošanu, sadarbību un nodrošina pēc iespējas lielāku zinātnisko un sabiedrisko ietekmi.

DP3: Molekulārais līmenis – gēnu loma garīgās veselības traucējumu pārmantošanā

DP3 izmanto ģenētiskas metodes, lai analizētu esošos datus par ģimenēm un uzzinātu vairāk par gēnu ietekmi uz garīgās veselības riskiem. DP3 arī pēta, kā ģenētiskā ietekme mainās laika gaitā, un mēģina atrast faktorus, kas aizsargā pret šiem riskiem.

DP4: Epigenoma loma garīgās veselības traucējumu pārmantošanā

DP4 pēta epigenomu, lai noskaidrotu, vai konkrēti modeļi var izskaidrot to, kāpēc vecāku, kam ir garīgās veselības traucējumi, bērni ir pakļauti lielākam riskam. Šim nolūkam DP4 izmanto datus no ilgtermiņa pētījumiem, lai izsekotu DNS metilēšanas procesiem laika gaitā, un iegūst epigenētiskos datus no nabassaites asinīm lielā populācijas pētījumā.

DP5: Smadzeņu loma garīgās veselības traucējumu pārmantošanā

DP5 apkopo vecāku ar un bez smagiem garīgās veselības traucējumiem un viņu pēcnācēju smadzeņu skenēšanas datus, lai noskaidrotu, vai noteiktas smadzeņu funkcijas tiek nodotas tālāk un vai šīs funkcijas var palīdzēt paredzēt garīgās veselības problēmas pēcnācējiem.

DP6: Kā dzīvnieku modeļi var palīdzēt izprast garīgās veselības problēmu pārmantošanas risku?

Dzīvnieku modeļi nodrošina kontrolētu vidi, lai pētītu, kā mātes agrīnā dzīves pieredze vai augsta ģenētiskā psihozes slodze var ietekmēt uzvedības iezīmes, kas tiek nodotas pēcnācējiem. DP6 pēta, kā nelielas ķīmiskās izmaiņas olšūnās var nodot iezīmes nākamajai paaudzei un kāda ir agrīnas iejaukšanās ietekme.

DP7: Dažādu pētniecības jomu integrēšana prognostikas modeļa izstrādei

DP7 izmanto uzlabotas mašīnmācīšanās metodes, lai integrētu dažāda veida datus detalizētai analīzei un izveidotu efektīvus prognozēšanas modeļus, kas var palīdzēt interpretēt bioloģiskos procesus un paredzēt garīgās veselības rezultātus. Šī komanda apvieno dažādas datu kopas, ko izmanto FAMILY konsorcijs, tostarp smadzeņu attēlveidošanas, ģenētiskos un uzvedības datus.

DP8: Ētikas un sociālās atbildības nozīme

DP8 pēta garīgās veselības traucējumu prognozēšanas ētiskās un sociālās sekas. Pētot pacientu, ģimeņu, pacientu organizāciju un veselības aprūpes speciālistu redzējumu, DP8 mērķis ir izveidot vadlīnijas, kas palīdzētu veselības aprūpes speciālistiem un politikas veidotājiem pielietot jaunus prognozēšanas rīkus.

DP9: Zinātnes komunikācija un jauno pētnieku apmācība

DP9 veicina FAMILY rezultātu ietekmi sabiedrībā. Veidojot platformas un resursus pētījuma rezultātu publiskošanai, jauno pētnieku apmācībai un iesaistīto pušu iepazīstināšanai ar FAMILY rezultātiem, DP9 sadarbojas ar sabiedrību, lai parādītu projekta aktivitātes un ieguvumus.