

مورثة جددة تتسبب في مرض الشلل الرعاشي (باركنسون)

تمكن علماء الطب من جامعة نورث وسترن من اكتشاف سبب آخر للشلل الرعاشي، يتعلق الأمر بالمورثة TMEM230 التي تعرضت لطفرات عدة، وتعد المورثة الثالثة المسؤولة عن هذا المرض.



Copyright: BBC

من خلال دراسة نشرت ضمن مجلة "نيتشر جينيتكس"، قدم العلماء الأدلة على الطفرات التي عرفتها هذه المورثة عند المصابين بالشلل الرعاشي في كل من شمال إفريقيا و آسيا.

و أثبت العلماء مسؤولية هذه المورثة في إنتاج البروتين الذي يغطي الدوبامين (ناقل عصبي) داخل الخلايا العصبية. ففقدان الخلايا العصبية المنتجة للدوبامين هو الميزة الأساس لمرض الباركنسون.

هذه النتائج الأساسية المحصل عليها من الدراسة توفر قرائن جديدة من شأنها شرح كيفية تطور الباركنسون في الدماغ، وقد تسلط الضوء على علاجات مستقبلية جديدة لاضطراب كبير مجهول الأسباب ومجهول العلاج أيضا.

يؤكد الباحث الرئيس لهذه الدراسة، الدكتور "صديقي" "أن الدراسات العلمية السابقة ربطت مرض الباركنسون بالعوامل الخارجية المختلفة (عوامل بيئية بالأساس). لكن الأسباب المباشرة له والمعروفة أيضا تنسب لما هو وراثي".

فالعديد من المورثات اتهمت بتسببها في هذا المرض، لكن لم يتسن التحقق من مصداقية المنسوب إليها. و كان من الواضح بالنسبة للعلماء أن الطفرات الحاصلة على مستوى هذه المورثات الجديدة تؤدي إلى حالات مثبتة مرضيا وسريريا.

و تعزيزا لبعض ما أكدته الدراسات السالفة، فنسبة 15 بالمائة من حالات الشلل الرعاشي راجعة إلى عوامل وراثية، من بينها الطفرات الحاصلة على مستوى المورثتين SNCA و LRRK2 بينما تعد المورثات الأخرى مرتبطة أكثر بالباركنسونية وهو مصطلح عام يطلق على الاضطرابات العصبية المميزة بأعراض حركية.

بهذا يكون فريق علماء الطب من جامعة نورث وسترن قد أثبتوا، بمعية شركاء حول العالم، و بعد 20 سنة من الأبحاث، علاقة طفرات المورثة TMEM230 بمرض الشلل الرعاشي.

كيف استطاع علماء الطب التعرف على هذه المورثة ؟

بدأ المشروع سنة 1996 عندما قام الباحث "صديقي" و "هان شيانغ" بدراسة حالة عائلة بها 15 فردا ظهرت عليهم أعراض الباركنسون. باستخدام عينات من الحمض النووي، التي وفرها لهما الباحث "راجبوت" من جامعة ساسكاتشوان، قام الباحثان بتحليل الجينوم على نطاق أوسع شمل 65 فردا من العائلة أملا في العثور على طفرة مشتركة بين هؤلاء الأفراد من شأنها تفسير هذا الانتشار الواسع للمرض داخل نفس العائلة.

أدت هذه التجربة إلى تضييق مجال البحث حول منطقة صغيرة من الصبغي رقم 20 التي تحتوي على 141 مورثة معروفة. وباستخدام التكنولوجيا الوراثية الحديثة، قارنا بين اختلافات الحمض النووي عند فرد من عائلة سليمة مع الحمض النووي لأربعة أفراد مصابين.

خلصت التجربة إلى التعرف على أكثر من 90000 اختلاف قبل التعرف النهائي على المورثة TMEM230 ذات الطفرات المسببة للمرض.

المصدر: جامعة نورثويستيرن