اكتشاف المورثة المسؤولة عن مرض الصرع خلال مرحلة الطفولة

يعاني أكثر من 50 مليون شخص حول العالم من الصرع، ثلثهم من الأطفال. معظم أنواع الصرع لدى الأطفال تحدث دون سبب واضح، وتؤثر على مناطق معينة من الدماغ دون غيرها حيث تعرف هذه الحالة بالصرع البؤري مجهول السبب (IFE) وسمته المميزة هي التطابق فيما اصطلح عليه بمنطقة رولانديك في الدماغ. وقد نجحت شبكتان من البحوث الأوروبية الشاملة حديثا في تحديد المورثة الأولى لمرض الصرع البؤري مجهول السبب، ويرجع الفضل في ذلك إلى المساهمة القيمة لباحثين من جامعة ميد اوني بفييننا

المورث المعنية معروفة باسم GRIN2A والتعييرات التي تتعرض اليها، تحدث عطلا بقناة أيونية بالدماغ يؤثر على الإثارة الكهربائية للخلايا العصبية. وهو ما يفسر الزيادة في عدد عمليات التصريف الكهربائي في الدماغ و منه ظاهرة الصرع.

نتائج الدراسة، التي تم الحصول عليها من خلال شبكتي البحث أورو إبينوميك و إيون نورونت ، تم نشرها على مجلة "الطبيعة ـ علم الوراثة ".

خروج مشروع البحث إلى حيز الوجود جاء بتعاون بين عدد من مجموعات الباحثين بأوروبا الذي تقاسموا هدفا مشتركا: فهم الأسباب الوراثية لهذا النوع من الصرع في مرحلة الطفولة.

ويفسر زيمبريتش فريتز من قسم علم الأعصاب بجامعة ميد اوني بفييننا بأن تعاون أطباء البحوث السريرية مع الباحثين النظريين كان عاملا حاسما في إنجاح هذا البحث.

م خلال تحليل المادة الوراثية لـ 400 من مرضى الصرع البؤري مجهول السبب، وجد العلماء أن 7.5 في المائة من المصابين، لديهم تغييرات على مستوى مورثة GRIN2A

في حالات "الصرع الرولاندي"، والذي يمثل 15 في المائة من حالات الصرع في مرحلة الطفولة وهو ما يجعله النموذج الأكثر شيوعاً، فإن هذه الطفرات تعطل وظيفة مستقبلات NMDA وهي إحدى القنوات

الأيونية الرئيسية في الدماغ، حيث يحدد تدفق الأيونات في هذا النوع من القنوات نوع الإثارة الكهربائية للخلايا العصبية ويؤثر فيها.

المصدر: 1

الصورة: 2