

# Familia-insomnio hilgarria

**Etxebeste Aduriz, Egoitz**

Elhuyar Zientziaren Komunikazioa

**Mundu osoan 100 kasu inguru daude erregistraturik. Horregatik, gaixotasun arraro gisa sailkatzen da familia-insomnio hilgarria. Baina kasu horien % 40 Espainiakoak dira, eta horien ia erdiak EAEkoak. Portzentaje ikaragarri horien zergatia aztertzeko, gaitzaren zuhaitz genealogikoa aztertu du Ana Belén Rodríguez Martínez biologoak.**

BEHI EROEN GAITZAREKIN LOTURA ESTUA DU FAMILIA-INSOMNIO HILGARRIAK. Bien atzean prioi izeneko proteina infekziosoak daude, eta biak sartzen dira entzefalopatia espongi-forme transmitigarrien taldean.

Hain zuzen ere, Creutzfeldt-Jakob gaixotasunaren aldaera berriaren 1996ko agerraldiaren ondorioz —behien entzefalopatia espongi-formetik eratorria—, gaixotasun prionikoen zaintza-sare bat jarri zuen martxan Europako Batasunak. Horri esker, jarraipen zorrotza egin zaie gaixotasun horiei, eta ikusi da, familia-insomnio hilgarriaren kasuan, ezagutzen diren 100 bat kasuetatik 40 Espainian daudela, eta horietatik 17 Euskal Autonomia Erkidegoan.



123RF

EAEEn hainbeste kasu egotea fundatzaile-efektuari zor zaio. Prioi bat kode-tzen duen PRNP genearen mutazioak eragiten du gaixotasuna (D178N mutazioak). Mutazio hori banako batek edo gutxi batzuek izango zuten hasieran, eta ondorengoei transmititzean ugartu egin da. Hori da fundatzaile-efektua, eta horixe frogatu du Ana Belén Rodríguez Martínezek, EHUen egindako tesian.

Tesia zuzendu dute EHUko Farmazia Fakultateko Biologia Zelularreko katedradun Marian Martínez Pancorbok eta Gurutzetako Ospitaleko Neurologia

Zerbitzuko buru eta EHUko Medikuntza eta Odontologia Fakultateko Neurologian katedradun Juan José Zarranzek. Azken hori, gainera, gaixotasun prionikoen zaintza-sarearen EAEko koordinatzailea da.

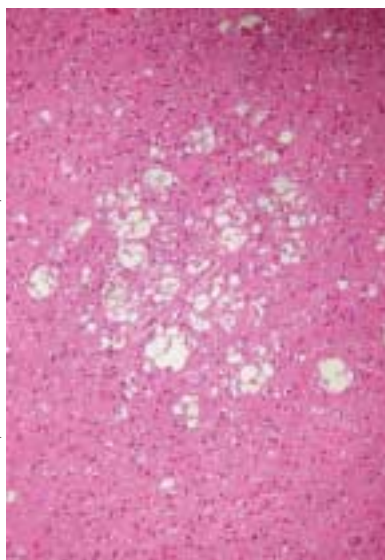
“Donostiako ospitalean kasu baten susmoa badute, Zarranz doktoeari pasatzen diote abisua” azaldu du Rodríguez. “Gero, autopsiak Txagorritxun egiten dira, eta lagin batzuk Neiker-Tecnaliara bidaltzen dizkigute, proteinen identifikazioa egiteko.” Han ari da lanean, gaur egun, Rodríguez doktorea.

## Askotariko sintomak

“Gaitzak izen hori du, deskribatutako leheneko kasuak sintoma hori izan zuelako” azaldu digu Rodríguezek. Elio Lugaresi neurologo italiarrak deskribatu zuen lehenengoz 1986an, insomnioak jotako gaixo bat kontsultara joan zitzaionean. Loaren asalduretan aditua zen Lugaresi, baina insomnio arraro hari ez zion azalpenik topatzen, eta somniferoek ez zuten funtzionatzen. Gaixoaren autopsia egin arte ez zuen lotu Creutzfeldt-Jakob gaixotasunarekin —burmuineko asaldurek gaixotasun horretan gertatzen direnen antz handia zuten—.

Kasu hartan, insomnioa zen sintoma nagusia, baina ez da beti horrela izaten. “Batzuetan, gaixoek lo egiten dute, baina, hala ere, nekaturik sentitzen dira egunez; eta neurologoek ikusten dute loaren asaldurak dituztela eta ez dutela deskantsatzen” dio Rodríguezek. Horrez gain, memoria-arazoak izaten dira, eta koordinazio-arazoak ibiltzean, hitz egitean eta abarretan. Baita haluzinazioak ere, eta, azkenean, demenziak jota, koman sartzen dira.

Sintomatologiak oso desberdinak izan daitezke. “Bi anaiaren kasua dago: batek familia-insomnioa garatu zuen, eta besteak, berriz, Creutzfeldt-Jakob gaixotasuna; eta biek zuten mutazio bera” dio Rodríguezek.



Entzefalopatia espongiformeetan, hutsuneak sortzen dira garuneko ehunetan.



Ana Belén Rodríguez Martínez biologoak gaitzaren fundatzaile-efektua aztertu du bere tesian.

E. ETXEBESTE

“*mutazioa hain arraroa izanik, EAEko kasuak ahaidetuak egotea zen probableena*”

D178N mutazioak eragiten du PRNP geneak kodetzen duen proteinaren konfigurazioa aldatzea. Proteina hori (prioia) ezin da degradatu, eta nerbio-sistema zentrolean pilatzen da. Azkenean, pilaketak neuronak hiltzea eragiten du. Mutazioa dominantea da, eta, beraz, % 50eko probabilitatea dago ondorengoetara pasatzeko. Eta mutazioa duenak probabilitate oso handiak ditu gaitza garatzeko.

## Fundatzaile-efektua

“Mutazioa hain arraroa izanik —100 kasu mundu osoan—, EAEko kasuak ahaidetuak egotea zen probableena” dio Rodríguezek. Hori frogatzeko, PRNP genetik oso gertu dauden DNA-sekuentzia batzuk (mikrosateliteak) aztertu zituzten. Kasuak ahaidetuak bazeuden, sekuentzia horiek berdinak edo oso antzekoak izango ziren. Eta

horixe ikusi zuten. Fundatzaile-efektu nabarmena egon zela, alegia.

Hurrengo pausoa azterketa genealogikoa egitea izan zen, arbaso komuna topatzeko. Rodríguezek ez zuen arbaso komuneraino iristerik izan, baina artxibo diozesiarretan bilaka ibili ondoren, kasu gehienak erlazionatu, eta 1630. urteraino iritsi zen. Hala ere, EAEko kasu guztiek arbaso bera dutela uste du: “bestela, mutazioa gertatzea errazagoa dela esan nahiko luke, eta, orduan, munduan 100 kasu baino gehiago egongo lirateke.”

Mutazioaren benetako jatorria non dagoen, eta munduko beste puntu batzuetan zenbat aldiz agertu den jakitea beste kontu bat da. Ikerketaren beste zati batean, Espainiako, Italiako eta Alemaniako kasu batzuk aztertu zituzten. DNA-analisen bidez ikusi dute Alemaniako kasuak eta Italiako Veneto eskualdekoak erlazionatuta daudela, eta baita Italiako Toskanakoak eta Espainiako batzuk ere. EAEko kasuak, aldiz, aparte gelditzen dira. “Zaila da esatea —dio Rodríguezek—, baina nik esango nuke hiru adar daudela, hiru mutazio-gertaeratik eratorriak”. □