
Giza domeinomak zenbait gaixotasun heredagarriren jatorria azaltzen du

Proteinen domeinuak eremu espezifikoak dira. Tolesdura bereziak dituzte, eta, horri esker, egitura egonkorrak sortzen dituzte, funtzio propioa dutenak, proteinaren gainerakoarekiko bestelakoak. Ikertzaileek bostehun giza proteinen domeinu hartu dituzte, eta, haietako bakoitzaren aminoazidoak banan bana beste aminoazido guztiekin ordezkaturaz, giza *domeinoma 1* bilduma sortu dute. Domeinoma hori, beraz, gerta daitezkeen mutazioen katalogo bat da, eta, hain zuzen, ikertzaileek hor aurkitu dituzte gaixotasun heredagarri batzuen arrazoiak.

Nahiz eta *giza domeinoma 1*-ek ezagutzen diren giza proteinen % 2,5 baino ez dituen biltzen, era horretako orain arteko katalogorik handiena da. Mutazioen ondorioak ikusteko, ikertzaileek legamia-zeluletan txertatu dituzte domeinu mutatuak. Horrela ikusi dute zer akats eta desegonkortasun sortzen dituzten, eta ondorioztatu dute haietako batzuk gaixotasun jakinen oinarrian daudela.

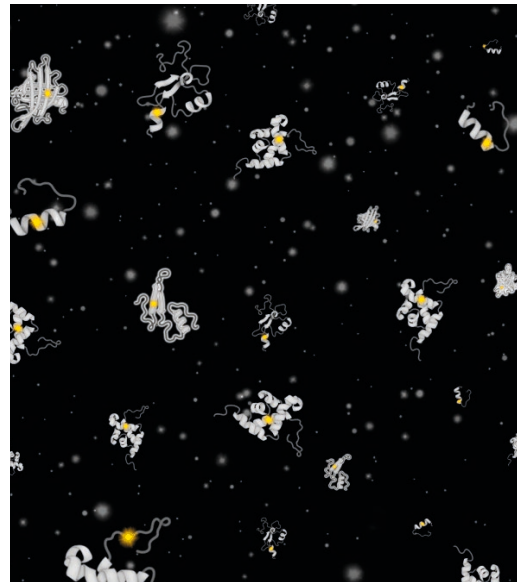
[Nature aldizkarian argitaratu dituzte emaitzak.](#)

Adibideen artean, beta-gamma kristalin proteinak aipatu dituzte. Giza begiaren kristalinoaren gardentasunari eusteko ezinbestekoak dira, eta ikertzaileek ikusi zuten begi-lausoekin edo kataratekin lotutako mutazioen % 71k proteina horiek desegonkortzea eragiten dutela. Horren ondorioz, errazagoa da metatzea eta eremu opakua sortzea kristalinoan.

Beste mutazio batzuek ez dute proteina desegonkortzen, baina funtzioei eragiten diete maila molekularrean. Hori gertatzen da, esaterako,

Retten sindromean. Sindrome horrek desgaitasun fisiko eta kognitibo nabarmenak eragiten ditu, eta MECP2 genearen mutazioen ondorioz sortzen da. Ikerketan ikusi zuten MECP2aren mutazio askok ez dutela proteina desegonkortzen, baina DNARA lotzeko moduan eragiten dute, eta horrek ekartzen du desgaitasuna.

Ikertzaileek onartu dute ikerketa mugatua dela, legamia-zelulekin egin baitute lana, eta organismoetan litekeena da beste faktore batzuek ere eragitea. Dena dela, aztertutako domeinuen funtzionamendua hain eskala xehean ezagutzeak bidea irekitzen du tratamendu hobekak garatzeko gaitz jakin batzuentzako. ●



Giza domeinomaren irudikapen artistikoa. ARG.: Queralt Tolosa/CRG.