

# Parkinsona familiar

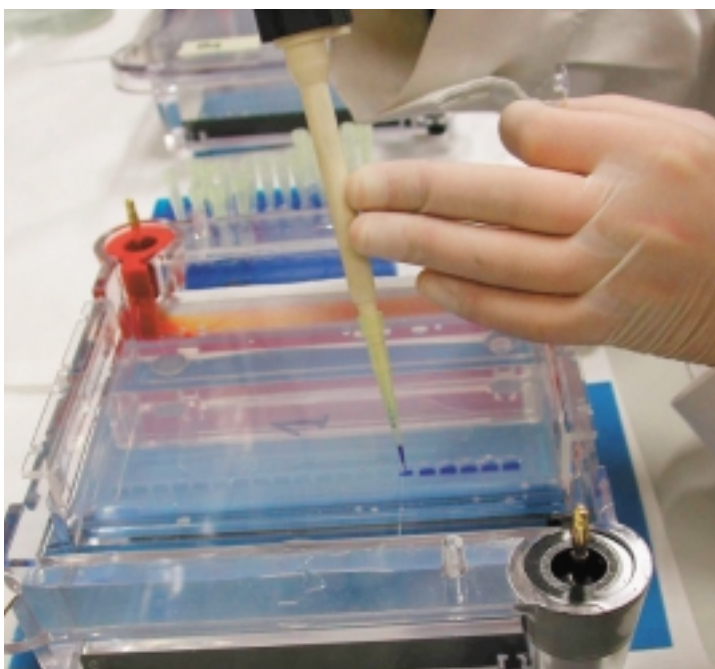
Garazi Andonegi Beristain

Elhuyar Zientziaren Komunikazioa

**P**arkinson hereditarioa Parkinson-kasuen % 10etan agertzen da soilik. Kasu horiek, ordea, ikerketarako aukera bereziak eskaintzen dituzte; izan ere, familia berean kide batek baino gehiagok gara dezakete gaixotasuna, eta, horregatik, gaitza hasieratik amaieraraino ikertzeko aukera dago.

Herentziazko beste gaixotasun askotan bezala, geneek zeresan handia dute familiako Parkinsonean ere, eta benetako gakoa mutazioetan dago. Oraingoz, Parkinson hereditarioa eragiten duten sei gene deskribatu dira munduan eta EHUko talde bat horietako bi aztertzen ari da: alfa-sinukleina eta parkina.

Alfa-sinukleina genearen hiru mutazio ezagutzen dira; horietako bat, gainera, Euskal Herrian detektatu da berriki, E46K mutazioa. Euskal familia horretan, Parkinsonaz gain, demenzia-mota bat ere agertzen da, Levy gorputzek eragindako demenzia. Gaixotasuna 50-65 urterekin hasten da garatzen.



M. MARTINEZ DE PANCORBO & M. C. GONZALEZ

## Parkinson hereditarioaren mapa Euskal Herrian

Euskal Herrian Parkinsona duten familiak aztertuta, hemen ohikoak diren mutazioak aurkitu nahi dituzte ikeritzaileek. Hain zuzen ere, aurrez aipatutako mutazio hori duten familiako beste kideen odol-laginak ere aztertu dituzte EHU, mutazioa gaixotasunaren eragilea den definitzeko eta nola eboluzionatzen duen ikusteko.


Horrez gain, diagnostiko bera duten Euskal Herriko nahiz Italiako beste hainbat gaixoren laginak aztertu dituzte. Baina horietan ez da E46K mutazioaren arrastorik aurkitu. Eta, atzera begirako azterketa bat ere egin dute 1998 eta 2003 artean hil ziren beste hainbat gaixoren laginekin; emaitza berbera izan da: mutazioaren eramailerik ez dute topatu. Edonola ere, hori ez da arraroa, alfa-sinukleina geneari dagozkion mutazioak familia bakarrean agertu ohi baitira.

## Metodologia

Azterketetarako, ikeritzaileek DNA erauzten dute gaixoen odol-laginetako leukozitoetatik eta, ondoren, DNA

horren kopia egiten dira, milioika kopia behar baitira analisisa egiteko. Analisisa sekuentziazio automatikoa egiten duen makina batean egiten da; makina horrek deskodetzen du DNA-katea.

Prozesu ia automatikoaren ondoren dator ikertzaileen benetako lana. DNA-kodean mutazioak aurkitzeko, deskodetutako laginak DNA-eredu batekin alderatzen dira, mutaziorik ez duen DNA-kate batekin. Hala, mutazioen baten arrastorik baden begiratzen dute. Metodologia honekin, alfa-sinukleinaz gain, parkina genea ere ari dira ikertzen EHU. Izan ere, azken gene horrek Parkinson hereditarioaren kasu asko eragiten ditu European.

Gene hori ikertzeak, alde batetik, gure inguruan mutazio horren maiztasuna zein den baloratzeko balioko du, eta, baita, mutazio horrek gaitzaren agerpenean eta garapenean izan dezaketen eragina aztertzeko ere. Guztiarekin, Euskal Herriko Parkinson hereditarioaren mapa egin nahi dute ikeritzaileek, eta, hortik aurrera, beste hainbat ikerketa abiatu. 

### Proiektuaren izenburua

Alfa-sinukleina eta parkina geneen ikerketa Parkinsonean.

### Helburua

Mutazioen maiztasuna zehaztea eta haiek gaixotasunaren sorreran eta garapenean izan dezaketen eragina baloratzeko.

### Zuzendaria

Marian Martinez de Pancorbo.

### Lantaldea

M. Martinez de Pancorbo<sup>(1)</sup>, M. C. Gonzalez<sup>(1)</sup>, J. J. Zarranz<sup>(2,3)</sup>, E. Lezcano<sup>(3)</sup>, J. C. Gomez Esteban<sup>(3)</sup>, F. Velasco<sup>(3)</sup>, B. Atares<sup>(4)</sup>.

### Sailak eta Fakultateak

<sup>(1)</sup> Genomika zerbitzua: DNA-bankua. Farmazia Fakultatea, EHU (Gasteiz).

<sup>(2)</sup> Neurozientziak Saila. Medikuntza eta Odontologia Fakultatea, EHU (Leioa).

### Ospitaleak

<sup>(3)</sup> Neurologia zerbitzua. Gurutzetako Ospitalea (Barakaldo).

<sup>(4)</sup> Anatomia Patologikoko zerbitzua. Txagorritxu Ospitalea (Gasteiz).