

Parkinsonaren euskal mutazioa sakon ikertu du Javier Ruiz medikuak

Javier Ruiz medikuaren doktore-tesiarene aztergaia R1441G mutazioa izan da, Parkinsonen gaixotasunarekin zerikusia duena. EHUko lantalde batek aurkitu zuen 2004an, eta ohartu ziren Gipuzkoako biztanlerian prebalentzia handia duela. Horregatik deitzen zaio euskal mutazioa. Orain, Ruizek euskal mutazioaren azterketa sakon bat aurkeztu du doktore-tesian; besteak beste, Gipuzkoako lau familiari egindako jarraipenari esker. Ikerketaren emaitzak *Neurogenetics* eta *Movement Disorders* aldizkari espezializatuetan argitaratu ditu.

Euskal mutazioa LRRK2 genean dago. Dardarina deitu zioten gene horrek kodetzen duen proteinari, eta parkinson-mota arrunta azaltzen du. Dena den, gene hori ez da gaixotasunari lotuta dagoen bakarra. “Une honetan, gene gehiago deskubritzen ari dira” azaltzen du Ruizek. “Parkinsonaren forma monogenikoetan —hau da, mutazio jakin batekin lot daitezkeen gaixotasunaren formetan— dauden 15 edo 16 geneko zerrenda bat dago. Baina LRRK2 gene hau garrantzitsuena da maiztasunaren aldetik; munduko biztanlerian gehien ikusi dena da”.

Hala ere, ez dakite zehazki zer egiten duen dardarinak, hau da, ikertutako geneak kodetzen duen proteinak. Dardarinak heriotza neuronalaren ikuspegitik duen funtzioa bilatzen ari da ikerketa-ildoetako bat, dardarina prozesu horrekin erlazionatuta baitago garuneko egitura jakin batzuetan,

baina oraindik ez dakite zehazki zer funtzio duen. “Badakigu genearen mutazio batzuen ondorioz proteinak hainbat gauza egiten dituela, baina ez dakigu erabat zer egiten duen zehazki euskal mutazioak”, dio Ruizek. Testuinguru horretan garatu du ikerketa.

Lehenengo galdera da, Ruizen arabera, mutazioa edukitzeak zer esan nahi duen jakitea. Bere tesian egin duen penetrantziaren ikerketa da. “Mutazioa edukitzeak esan nahi du 80 urte dituzunean % 83ko probabilitatea izango duzula parkinsona izateko”, azaltzen du.

Ruizek ikertu du, halaber, ea mutazioa pazienteetan bakarrik agertzen ote den ala ohikoa ote den biztanleria orokorrean. Horretarako, Azpeitiko eta Azkoitiko biztanleen laginak hartu zituen, han baitaude paziente gehien, eta aurkitu zuen biztanleria orokorraren % 1,8k duela mutazioa.

Horrez gain, ikertu zen ea R1441G mutazioari lotutako parkinsona G2019S mutazioari —beste ohiko mutazio bat— lotutakoaren antzekoa ote den. “Parkinsonaren ikerketan oso modan dago sintoma ez-motorrak ikertzea”, dio Ruizek. Ikerketaren emaitzak adierazten du halako sintoma gutxiago daudela euskal mutazioaren kasuan.

“Nik, honekin, zer ekarpen egin diezaiek zientziari eta nire pazienteei? Bada, agian, diagnostiko goiztiar bat, eta etorkizuneko



ARG.: © JON URBE/ARGAZKI PRESS

tratamendu neurobabesle bat jaso dezakeen lehenengo xede-biztanleria izatea, oraindik ez baitago halako tratamendurik”, dio Ruizek. Hori dela eta, ikerketaren beste zati batek mutazioaren eramaile direnentzako biomarkatzaileak bilatzeari ekin dio. Biomarkatzaile horiek gaixotasuna harrapatzeko arrisku handiena nork duen adieraziko dute. Ikertu beharreko markatzaile gisa, usaimen-disfuntzioa eta bihotz-gammagrafiak neurtutako disfuntzio sinpatikoa proposatzen ditu ikerketak.

“Zorretan gaude biztanleekin; pazienteen senitartekoez odola eman dute beren borondatez ikerketa hau egin ahal izan dezagun”, azaltzen du Ruizek. “Haiei erantzunak eman beharko dizkiegu”.

Etor zaitetz ezkutuko ingurune natural hau ezagutzera eta abenturaz gozatzera

Sobrongo abentura-zentroa

kanoa, kayak, paintball, mendi-ibilaldiak, orientazioa, mendi-bizikleta, arku-tiroa, igerilekuak...



Eskola-umeentzako prezio bereziak



01423 Sobron (Araba)
tel.: 945 359016
faxa: 945 359137

http: www.aventurasobron.com
h. el.: info@aventurasobron.com