

دکتر مریم اسلامی

پزشک و دکتری تخصصی ژنتیک

دانشمندان جهش ژنتیکی را کشف کردند که به نظر می رسد بدن را در برابر پارکینسون محافظت می کند.

ما هنوز درمانی برای بیماری پارکینسون نداریم، اما اخیراً یک جهش در DNA میتوکندریایی کشف شده است که به نظر می رسد از بدن در برابر این بیماری محافظت می کند.

این نوع ژنتیکی که در پروتئین کوچکی به نام SHLP2 کشف شده، نسبتاً نادر است و تنها در 1 درصد از اروپایی ها یافت می شود.

با این حال، تجزیه و تحلیل سوابق سلامت 16167 نفر به رهبری محققان دانشگاه کالیفرنیا جنوبی (USC) نشان می دهد که تعداد موارد پارکینسون در میان افراد مبتلا به این جهش نصف آن چیزی است که معمولاً انتظار می رود.

هنوز دقیقاً مشخص نیست که چرا این اتفاق می افتد، یا در واقع آیا تغییر در SHLP2 تنها مسئول کاهش خطر پارکینسون است، اما امید این است که مطالعه بیشتر این جهش بتواند به درمان های جدیدی برای این بیماری منجر شود.

سو-جنونگ کیم، متخصص طب پیری، از USC، می گوید: «داده های ما تأثیرات بیولوژیکی یک نوع ژن خاص و مکانیسم های مولکولی بالقوه ای را نشان می دهد که این جهش ممکن است خطر ابتلا به بیماری پارکینسون را کاهش دهد.»

SHLP2 به عنوان یک میکروپروتئین میتوکندری شناخته می شود، به این معنی که از میتوکندری نشات می گیرد.

گمان می رود که نقص در فرآیند بازیافت میتوکندری بخشی از دلایلی است که پارکینسون می تواند در مغز نفوذ کند.

تحقیقات قبلی SHLP2 را با محافظت در برابر بیماری‌هایی مرتبط دانسته‌اند که با افزایش سن شایع‌تر می‌شوند - مانند سرطان - و سطح SHLP2 با ایجاد پارکینسون در بدن افزایش می‌یابد. این نشان می‌دهد که SHLP2 می‌تواند در مبارزه سیستم ایمنی با پارکینسون نقش داشته باشد، با جهش ژنتیکی شناسایی شده در این مطالعه به طور بالقوه میکروپروتئین را پایدارتر می‌کند. با استفاده از یک تکنیک تجزیه و تحلیل شیمیایی به نام طیف‌سنجی جرمی، محققان توانستند ببینند که چگونه این افزایش پایداری رفتار SHLP2 را تغییر داده و آن را قادر می‌سازد تا آنزیم‌هایی را که قبلاً با عملکرد سالم بدن مرتبط بودند، به طور مؤثرتری کنترل کند. کیم می‌گوید: «این یافته‌ها ممکن است توسعه روش‌های درمانی را راهنمایی کند و نقشه‌ای برای درک سایر جهش‌های موجود در میکروپروتئین‌های میتوکندری ارائه دهد.»

میتوکندری‌ها مجموعه‌ای از دستورات عمل‌های DNA خاص خود را دارند، جدا از بقیه DNA سلول و تیم پشت این مطالعه جدید مشتاق است تا مطالعات بیشتری را ببیند که اثرات برخی تغییرات در ریزپروتئین‌ها را بر سلامت ما بررسی کند.

در حال حاضر، این یک کشف مهم دیگر در مورد بیماری پارکینسون و شرایط متفاوتی است که احتمال بروز آن را کاهش می‌دهد و برای شناسایی علت این اختلال و همچنین در یافتن راه درمان حیاتی است.

پینچاس کوهن، متخصص طب پیری، از USC، می‌گوید: «این مطالعه درک ما را از این که چرا مردم ممکن است به پارکینسون مبتلا شوند و چگونه ممکن است درمان‌های جدیدی برای این بیماری ویرانگر ایجاد کنیم، افزایش می‌دهد.»

https://www.sciencealert.com/scientists-discover-genetic-mutation-that-seems-to-protect-against-parkinsons?utm_source=linkedin&utm_medium=social&utm_content=ap_8pjzt4zolz