مرض عصبي انتكاسي جديد ونادر يصيب الدماغ

العصبون السليم في الصورة اليسرى يتكون من العديد من الفروع والروابط، أما العصبون في الصورة اليمنى ففيه طفرة في جين GPT2.
حقوق الصورة: أويانغ وآخرين/جامعة براون.

نجح العلماء بتصنيف ووصف مرضٍ جديدٍ غير طبيعي في الأطفال يصيب الدماغ، ويتسبب في نقص نموه ويمكن أن يؤدي في النهاية إلى شللٍ في الساقين.

اكتُشف المرض العصبي الانتكاسي لأول مرةٍ في أسرتين مختلفتين متباعدتين تعيشان على بعد 1,600 كم من بعضهما البعض، وأكدت الدراسة على وجود عاملٍ وراثيٍّ قويٍّ في هذا المرض، لأن العديد من الإخوة والأخوات قد أصيب به في هاتين الأسرتين.

بعد خمس سنوات من إجراء الدراسة على العائلتين والأطفال الأربعة عشر المصابين بهذا المرض، استطاع الباحثون تحديد الجينات المصابة بالطفرة والمسؤولة عن المرض العصبي، وعلى إثره حددوا الجين **GPT2** كالمرشح الأول لأن يكون الجينَ المسؤول عن المرض.

يصيب هذا المرض نمو الدماغ في الأطفال، ويظهر فيهم العجز الفكري والتنكّس في قدراتهم الحركية، فعلى سبيل المثال، يكون الأطفال قادرين على المشي بشكل اعتيادي حتى سن الثالثة، ولكن بعد ذلك تفقد أرجلهم وظيفتها تدريجياً، حيث يصابون بالشلل السفلي التشنجي **Spastic paraplegia**.

يتواجد الجين GPT2 في نواة الخلية، بينما يعمل الإنزيم الذي يشفره هذا الجين في الميتوكندريا وليس في النواة، وكانت النتيجة النهائية أن الإنزيم لا يعمل بشكلٍ صحيح، مما يجعل أدمغة الأطفال تفتقر للمهارات التخليقية الحيوية **biosynthetic skills** التي تحتاجها للنمو بدقة، وهذا قد يؤدي أيضًا إلى التقليل من مستويات مواد أخرى ضرورية لمنع تنكس الجهاز العصبي.

تمكن العلماء من تحديد طفرتين داخل الجين **GPT2**، كما كانت اكتشافاتهم مدعومةً بمساعدة فرق أخرى للبحث، والتي قامت بربط الطفرات الموجودة في جين مشابه بمرض عصبي موجود في عائلات أخرى، ومن أجل تأسيس نظرية عن كيف ينمّي جين **GPT2** المصاب بالطفرة لهذا المرض، أنشأ العلماء خلايا بشرية ونماذج فئران، حيث عرّضوها للطفرات، ووجدوا أن الفئران النامية أظهرت انخفاضًا في نمو الدماغ والنمو العصبي.

وعندما راقبوا الأمر بتفاصيل أدق، وجدوا أن الفئران المصابة كانت عندها مشابك عصبية أقل، والمشابك هي التي تصل بين خلايا الدماغ والتي بدورها تبني الدارات العصبية في الدماغ.

ويصف الدكتور إيريك مورو **Eric Morrow**، المساعد في الورقة العلمية التي تصف المرض الذي لم يُسمَّ بعد والذي وُصِف في دورية **Proceedings of the National Academy of Sciences**، في بيان له: "من الواضح أن هذا المرض الجديد والمتعلق بالتخلق العصبي **neurogenesis**، منشأه هو طفرة في جين **GPT2**. ولهذا الاكتشاف أهمية في تشخيص اضطرابات النماء **developmental disorders**، وله أيضًا فائدة محتملة في تطوير العلاجات لهذه الأمراض. كما أنها أيضًا نافذة نحو فهم كيفية نمو الدماغ وكيفية عمله".

ليس هذا فحسب، بل إن إنزيم **GPT2** له علاقة بالحمض الأميني الغلوتامات **glutamate**، وهو ناقل عصبي يتحكم في كيفية تفاعل خلايا الدماغ فيما بينها.

يقول الدكتور إيريك مورو: "وجدنا في هذه الدراسة إنزيمًا متعلقًا باستقلاب الناقل العصبي الغلوتامات (وهو الـ **GPT2**)، وهذه تعد فرصةً لدراسة كيفية عمل هذا الناقل العصبي وكيفية تعديله، ونأمل بأن تكون هناك وسيلة لإيقاف نمو المرض إذا ما شخصنا الأطفال المصابين به في وقتٍ مبكّر، ويحاول العلماء الآن اكتشاف أكبر قدر من المعلومات عن هذا المرض وطريقة إيقافه".

- التاريخ: 2016-10-17
- التصنيف: طب الأعصاب

#الدماغ #الأمراض العصبية #المرض العصبي الانتكاسي #الجين GPT2

المصادر

- الورقة العلمية

المساهمون

- ترجمة
  - مارغريت سركيس
- مُراجعة
  - عبد الرحمن سوالمه
- تحرير
  - سارية سنجقدار
  - روان زيدان
- تصميم
  - مكي حسين
- نشر
  - سارة الراوي