

Ezkerretik eskuinera, Ugo Mayor, Cristina Garcia, Unai Alduntzin, Nagore Elu eta Juanma Ramirez, EHUKo ikerketa taldeko kideak. EHU



EHUKo Zientzia eta Teknologia Fakultateko ikertalde batek fidagarritasunez identifikatu ahal izan ditu Angelman sindromearen eragilea den UBE3A entzimak eraldatutako proteinetan sortzen dituen aldaketak. Gaixotasun horrek arazoak sortzen ditu adimenaren eta mugikortasunaren garapenean, epilepsia eta komunikaziorako zailtasunak eragiten ditu, eta murriztu egiten ditu nabarmen lo orduak.

Ikerketa taldeak, Ugo Mayor buru dela –EHUKo Biokimika eta Biologia Molekularra Saileko irakaslea eta ikertzailea Ikerbasquen–, azalpen bat argitaratu berri du “Human Molecular Genetics” aldizkarian Angelman sindromeak erasandako mekanismoen inguruan. Diseinu esperimental berri-tzaile bati eta EHUKo Proteomika Ikerketa Zerbitzu Orokorreko azken belaunaldiko azpiegiturari esker, ikertzaileek UBE3A entzimak eraldatu-

ANGELMAN SINDROMEAK

15.000 jaioberritik bati erasaten dion gaixotasun konplexua ulertzeko urratsa

📁 ZIENTZIA / gaur8@gaur8.info

Angelman sindromea oinarri genetikoa duen eta nerbio sistemari eragiten dion gaixotasuna da. 15.000 jaioberritik bati eragiten dio eta arazo garrantzitsuak sortzen ditu garapenean. EHUKo Zientzia eta Teknologia Fakultateko ikerketa taldeak aurkikuntza garrantzitsua egin du sindromearen inguruan.

tako proteinetan sortutako aldaketak identifikatu ahal izan dituzte. Kontuan izan behar da UBE3A entzimak garunean ondo funtzionatzen ez badu, Angelman sindromea eragiten duela.

EHUKo ikertzaileek zehaztu ahal izan dutenez, UBE3A entzima arduratzen da proteosomaren funtzioa doitziaz; proteosoma birringailu antzeko bat da, zeluletan gainerako

proteinen oreka erregulatzen duena. Zeharka, beraz, UBE3A entzima arduratzen da zelulen barruan garatzen diren hainbat prozesuren egonkortasunaz. Eta kasu honetan, UBE3Ak huts egiten duelako prozesuok ez dira behar bezala garatzen. Horrek argitzen du UBE3A entzimak bere funtzioa behar bezala betetzen ez duenean sortzen den sindromearen konplexutasuna.

Aurretik ere ikertu izan da sindromearen sorburu genetikoa, baina sintomak ere. Baina orain arte ez da zehazterik izan gene bakar batek zenbaterainoko ahalmena izan dezakeen garunaren funtzioan hainbeste alterazio eragiteko.

15.000 JAIOPERITIK BATI

Angelman sindromea 15.000 jaioberritik bati erasaten dion gaixotasuna da. Arazo konplexuak sortzen ditu haurren adimenaren garapenean, epilepsia eta komunikaziorako zailtasunak eragiteaz aparte. Horrez gain, koordinazio gabezia eta oreka eta mugimendu arazoak sortzen ditu, haurren lo orduak nabarmen murriztearekin batera. Guztia eragilea garunean huts egiten duen gene bakar bat da: UBE3A.

Hain garrantzitsua gerta daitekeen ikerketan parte oso garrantzitsua izan du Angelman Sindromearen Elkartek. Izan ere, elkarte horrek ikerketara bideratutako funtsak giltzarri izan dira egitasmoa aurrera ateratzeko. Pentsa, Ugo Mayorren laborategia 2012az geroztik ari da gaian lanean, batik bat Ameriketako Estatu Batuetako March of Dimes fundazioaren eta Espainiako MINECO Ekonomia eta Lehiakortasun Ministerioaren finantzazioarekin. Gaixotasuna jasaten dutenen senideen elkartek emandako diru-laguntza txikiagoa izan da, baina funtsezkoa: Mayor doktorearen laborategiak inolako laguntzarik ez zuen une kritiko batean, Angelman Sindromearen Elkartek emandako funtsak oinarri-oinarrizkoak izan dira proiektuak aurrera egiteko. Bada, emaitzak, izen handiko “Human Molecular Genetics” aldizkarian daude orain zientzialarien eskura.