

PLS-gen ontdekt

De ontdekking van het eerste gen gekoppeld aan PLS

Twee onafhankelijke teams van wetenschappers rapporteerden in het tijdschrift Nature Genetics dat ze een gen ontdekten dat ofwel een zeldzame vorm van juveniele PLS of een zeldzame vorm van juveniele ALS kan veroorzaken. De leider van een van de teams was Teepu Siddique, MD van de afdeling cel- en moleculaire biologie van de Northwestern University Medical School.

Het gen is een autosomaal recessief gen en heeft de naam "ALS2" gekregen. Of een mutatie in het ALS2-gen ALS of PLS veroorzaakt, hangt af van de mutatie. Een mutatie die op één specifieke plaats op het ALS2-gen wordt gevonden, veroorzaakt juveniele ALS. Een van de twee mutaties op andere locaties op het ALS2-gen veroorzaakt jeugdige PLS.

"We kijken momenteel naar andere families met PLS met juveniele aanvang die geen mutatie in het ALS2-gen hebben, om meer PLS-genen te ontdekken", zei Dr. Siddique. "En we zijn van plan ook te kijken naar gevallen van PLS bij volwassenen."

Het ALS2-gen codeert voor een eiwit dat "alsin" wordt genoemd. Dr. Siddique theoretiseert dat de gemuteerde vorm van ALS2 die PLS met juveniele aanvang veroorzaakt, een vorm van het alsin-eiwit kan creëren die nog steeds een gedeeltelijke functie behoudt, en PLS veroorzaakt. Meer significant verlies van functie van het alsin-eiwit veroorzaakt door een andere mutatie in het ALS2-gen resulteert in ALS.

Dr. Siddique voegde eraan toe dat het alsin-eiwit dezelfde functionele route kan hebben als het recent ontdekte "atlastine" -eiwit dat juveniele HSP veroorzaakt (erfelijke spastische paraplegie).

bronnen:

1. Yang et al., "Het gen dat codeert voor alsin, een eiwit met drie guanine-nucleotide-uitwisselingsfactordomeinen, is gemuteerd in een vorm van recessieve amyotrofische laterale sclerose", Nature Genetics, Vol. 29, oktober 2001, blz. 160-165.
2. Hadano et al., "Een gen dat codeert voor een vermoedelijke GTPase-regulator is gemuteerd in familiale amyotrofische laterale sclerose 2", Nature Genetics, Vol. 29, oktober 2001, blz. 166-173.
3. Shaw, "Genetic inroads in familiale ALS", Nature Genetics, Vol. 29, oktober 2001, blz. 103-104.

Dit is ECHT GROOT NIEUWS! Zoeken naar het PLS-gen was zoeken naar een naald in een hooiberg, nu is het zoeken naar een naald in een speldenkussen (nou ja, misschien een heel vol speldenkussen). Het maakt ook de genetische link tussen ALS en PLS. Dit is zo belangrijk en belangrijk voor toekomstig PLS-onderzoek. Nu weten ze meer waar ze moeten zoeken en waar ze moeten zoeken. Ze zijn erg geïnteresseerd in het verzamelen van PLS-bloed en proberen meer PLS-genen te vinden.

Ik hoop dat iedereen op deze lijst contact opneemt met Nailah Siddique over deelname aan het bloedafnameonderzoek. Ze hebben ons bloed nodig om te blijven zoeken naar andere PLS-markers. We moeten ze zoveel bloed geven dat ze versted staan van de mensen met PLS en nog veel harder voor ons willen werken. Bel ze alsjeblieft. Doe het vandaag!

We zetten een studie voort met betrekking tot sporadische motorneuronziekten (ALS, PLS) waarvan we dachten dat uw steungroep daar misschien wel iets over zou willen weten. De oorzaak van sporadische ziekten van het motorneuron is onbekend.

We zijn geïnteresseerd in het bepalen of genetische factoren een individu kunnen "predisponeren" om zich te ontwikkelen.