

Ορισμένοι ασθενείς με ΣΚΠ μπορεί να έχουν μειωμένη ικανότητα να παράγουν τη δραστική μορφή της βιταμίνης D

2012-01-30 12:57:56

Το ζήτημα των συμπληρωμάτων βιταμίνης D στην σκλήρυνση κατά πλάκας έχει συζητηθεί πολλές φορές από το www.medreha.com. Υπάρχουν πλέον πολλές πληροφορίες που συντείνουν στην αυξανόμενη συνειδητοποίηση ότι τα επίπεδα βιταμίνης D είναι σημαντικά τόσο στην τροποποίηση της ευαισθησίας για σκλήρυνση κατά πλάκας και ίσως επηρεάζουν τη δραστηριότητα της νόσου. Σε πρόσφατη δημοσίευση στο περιοδικό Annals of Neurology (Ramagopalan et al., τεύχος Δεκεμβρίου 2011) οι συγγραφείς εξέτασαν κατά αλληλουχία οικογένειες με τέσσερα ή περισσότερα άτομα με σκλήρυνση κατά πλάκας με στόχο να βρουν σπάνιες παραλλαγές υποψηφίων επιδεδεικμένων γονιδίων για σκλήρυνση κατά πλάκας. Μεταξύ των πολυάριθμων σπάνιων παραλλαγών που προσδιορίστηκαν στον πληθυσμό που εξέτασαν, ξεχώρισε ένα εύρημα.

Βρήκαν ένα άτομο με απώ λεια λειτουργίας του αλληλομόρφου γονιδίου που κωδικοποιεί την ενεργοποίηση βιταμίνη D- 1-άλφα υδροξυλάσης. Αυτό το άτομο ήταν λειτουργικά ετερόζυγο για αυτό το γονίδιο που όταν μεταλλάσσεται σε δύο αλληλόμορφα προκαλεί ραχίτιδα, έτσι αυτό το ένζυμο είναι εξαιρετικά απαιτούμενο για το μεταβολισμό της βιταμίνης D.

Οι συγγραφείς επέκτειναν στη συνέχεια την ανάλυσή τους σε μια πολύ μεγαλύτερη ομάδα των ασθενών με ΣΚΠ και βρήκαν άλλες τέσσερις γνωστές παραλλαγές του γονιδίου αυτού σε 35 άλλους ασθενείς με σκλήρυνση κατά πλάκας. Προηγούμενες μελέτες αναγνώρισαν αυτό το γονίδιο ως πιθανή βάση για μια γονιδιακή ανάλυση σύνδεσης της πάθησης, αλλά αυτή είναι η πρώτη ένδειξη ότι οι μεταλλάξεις που αλλάζουν τη λειτουργία σε αυτό το ένζυμο πιθανόν σχετίζονται με ευαισθησία στους ασθενείς με ΣΚΠ.

[Share / Save](#)   