

19:00 Geremd enzym oorzaak hersenhandicap

Van onze verslaggever

AMSTERDAM - Een geremde activiteit van een enzym in de hersenen is de oorzaak van een zeldzame erfelijke hersenaandoening, het Angelman-syndroom. Dat hebben moleculair neurobiologen van het Erasmus MC in Rotterdam ontdekt in muizen.

Print
Nieuwsbrieven
E-mail dit artikel
Meer over dit onderwerp

Stuur me mail over

BEWAAR

Uitleg

Het Angelman-syndroom kenmerkt zich door een ernstige verstandelijke handicap, epilepsie, houterig bewegen, weinig spraak en autisme. De aandoening treft jaarlijks tussen de 10 en 15 baby's. In Nederland hebben ongeveer één op de 15 duizend kinderen het syndroom.

In een artikel in het tijdschrift Nature Neuroscience (maart) beschrijven Ype Elgersma en collega's vandaag proeven met muizen waarin de aandoening is nagebootst. Bij deze AS-muizen is dezelfde genetische afwijking ingebouwd, een defect op Ube3a, dat al langer in verband werd gebracht met het syndroom.

Waarom het gendefect tot de problemen leidde, was tot nog toe onopgehelderd. Deze muizen lijken in hun gedrag op Angelman-patiënten. Ze bewegen houterig en hebben grote cognitieve problemen.

De Rotterdammers ontdekten dat de muizen een bepaald enzym in de hersenen nauwelijks produceren. Dat enzym, CaMK2 genaamd, komt ook in gezonde hersenen voor en reguleert daar bepaalde biochemische reacties. Bij gezonde mensen kan het lichaam het enzym aan- en uitschakelen.

In de Angelman-muizen is volgens Elgersma de activiteit blijvend geremd. In proeven werd bij AS-muizen via een tweede mutatie het remmende mechanisme uitgeschakeld. De dieren met een dubbele mutatie bleken geen syndroom te hebben, ze hadden gewone motoriek en een verminderde kans op epilepsie.

Volgens Elgersma kunnen de resultaten op termijn leiden tot verlichting bij patiënten van de symptomen van het Angelman-syndroom. Mogelijk spelen soortgelijke vastgelopen moleculaire remmechanismen ook bij andere aangeboren hersenaandoeningen een rol, vermoedt hij.