

Mik a mitokondriumok?

Milyen genetikai sajátságokkal bírnak a mitokondriumok?

A mitokondrium a sejtek apró energiatermelő sejt szervecskéje, amelynek fő feladata az energia termelése, így a sejtek energiaközpontja („apró energiagyárak”). A szervezet valamennyi szervében és sejtjében megtalálható. Számuk az adott szövet energiaigényétől függően szervenként eltérő. Minél aktívabb anyagcserét folytat egy sejt, a mitokondriumok száma annál nagyobb.

A szervezetünk működéséhez szükséges energiát nagyrészt a mitokondriumok szolgáltatják. Az energiatermelésen kívül a mitokondriumok szerepet játszanak a sejt egyéb funkcióiban is pl. sejtosztódásban, sejtpusztulásban, öregedésben, valamint a szervezetre káros anyagok (szabadgyökök) lebontásában is.

Saját örökítő anyaggal, DNS molekulával rendelkezik, amely kizárólag anyai ágon öröklődik. A mitokondriumok ősi alakja az eredetileg a többsejtű élőlény sejtjeit megszálló szimbionta (együtt élő) bíborbaktériumok voltak, amelyek az evolúció során önálló funkcióik nagy részét elveszítették, így eredeti DNS-tartalmuk nagy részét is. A mitokondriális DNS kis körkörös molekula, amely mindössze 37 gént kódol. A 37 gén közül 13 kódol fehérjét. Ezek valamennyien a mitokondriumban energiatermelésben szerepet játszó nagy fehérjekomplexek alkotórészei. Annak ellenére, hogy ezen fehérjék a mitokondriális DNS-ben kódolódnak és a mitokondriumban belül szintetizálódnak, ezek működése nem elegendő a teljes energiatermelő rendszer működésére, így az energiatermelésben kulcsszerepet játszó ún. légzési transzport lánc alkotásában a sejtben található DNS-ben kódolt fehérjék fordulnak elő nagyobb számmal. Ezek a fehérjék a citoplazmában szintetizálódnak, tehát kívülről kerülnek a mitokondriumba. Ennek alapján a mitokondriumok működését mind a mitokondriális DNS mind a sejtben található ún. nukleáris DNS-ben található gének szabályozzák és ezek állandó interakcióban állnak egymással.

Mit jelent a mitokondriális betegség?

A mitokondriális betegségek a mitokondrium működészavara következtében alakulnak ki. A mitokondrium hibás működéséért mind a mitokondriális DNS (mtDNS) mind a magi (nukleáris) DNS (nDNS) hibái felelősek lehetnek. A klinikai tünetek elsősorban a nagy energia igényű

szövetek funkciózavara képében jelentkeznek, melyek leginkább neurológiai, pszichiátriai, endokrinológiai, szemészeti és belgyógyászati örökletes betegségeket eredményeznek. Az esetek nagy részében a klinikai tünetek nem csupán egy szervrendszerre korlátozódnak, hanem ún. multiszisztémás betegségekként jelentkeznek, ahol egyszerre több szerv is érintett lehet. A betegek sokszor egyes problémáikkal különböző szakrendelésekre járnak, és ezeket külön-külön kezelik, pedig könnyen előfordulhat, hogy ezeknek a látszólag nem összefüggő tüneteknek a hátterében a mitokondrium egyazon működészavara áll, amely a mitokondriális vagy a magi DNS mitokondriális működést kódoló génjeiben bekövetkező mutációi következményeként alakulhatnak ki. A mitokondriális betegségek tünetei jellegzetesek, de nagyon változatosak.

Mi az „energiahiány”?

A mitokondriumok bonyolult anyagcsere folyamatok útján a sejtek központi energiaforrását az ATP-t (adenozin-trifoszfát) állítják elő, amely a tápanyagokban lévő energiát a sejtjeink számára felhasználhatóvá teszi. Mitokondriális betegségben az ATP gyártása, előállításuk károsodhat, így ezen esetekben kevesebb felhasználható energia áll rendelkezésre a sejtek megfelelő működéséhez.

Miért jelentkeznek a tünetek?

A kóros mitokondriumok felszaporodásának következtében az anyagcsere folyamatok károsodhatnak, amelynek következtében a nagy energia igényű szövetek-szervek nem tudják ellátni rendes funkciójukat. Különböző szervekben-szövetekben különböző mértékű működési zavarok alakulhatnak ki, ezzel nagyon változatos tüneteket eredményezve.

Milyen tünetek jelentkezhetnek?

A tünetek súlyossága függ az adott szervben a kóros mitokondriumok százalékos előfordulásától és a szövet – szerv típusától. Elsősorban a központi idegrendszer és a vázizom betegségeit eredményezik, de egyéb szerv-szervrendszer megbetegedését is okozhatják (pl. szívizom, endokrin szervek, máj, vese, szem). Tünetek megnyilvánulhatnak pl. izomgyengeség-fáradékonyságban, látásproblémákban, mozgási zavarokban, és hormonális eltérésekben)

Milyen terápiás lehetőségek állnak rendelkezésre?

A mitokondriális betegségeknek jelenleg célzott terápiája nem ismert. A kezelés főként a tüneti terápiára korlátozódik. E mellett a sejtek anyagcseréjét, működését támogató vitamok és szabadgyök fogók (Q10, C-vitamin, E-vitamin) sok esetben jótékony hatású lehet.

Hogyan öröklődnek a mitokondriális betegségek?

A mitokondriális betegségek öröklődhetnek a mind a mitokondriális mind a nukleáris genom eltérései (mutációi) következtében is. Néhány esetben újonnan kialakult eltérések un. sporadikus formák is lehetnek.

A mitokondriális betegségek kivizsgálása:

A mitokondriális betegségek kivizsgálása magába foglalja a speciális laboratóriumi vizsgálatokat, izom – és bőrbiopsiát, illetve a genetikai és biokémiai vizsgálatokat.

A genetikai háttér pontos tisztázása és a célzott tüneti terápia beállítására kérjük genetikai tanácsadóhoz illetve a tüneteinek megfelelő szakrendelésekhez fordulni. A kivizsgálás során a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének munkatársai készséggel segítséget nyújtanak.

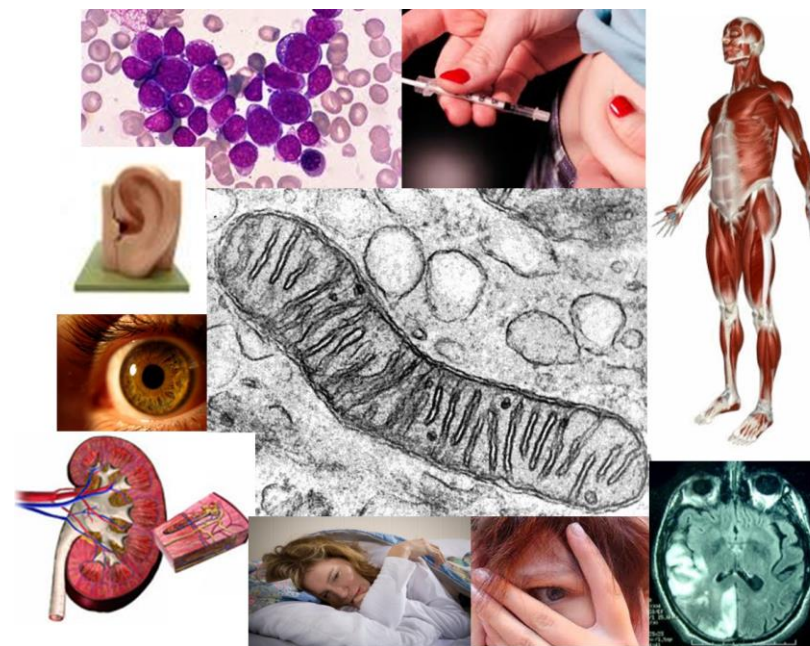
Nemzeti Fejlesztési Ügynökség
www.ujszachenyiterv.gov.hu
06 40 638 638



A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Regionális Fejlesztési Alap társfinanszírozásával valósul meg.



AMIT A MITOKONDRIÁLIS BETEGSÉGEKRŐL TUDNI ÉRDEMES



Készült a TÁMOP-4.2.1/B-09/1/KMR-2010-001 projekt támogatásával

Összeállította: Dr. Gál Anikó