

Allagaq www.rett.dk –miit nutserqarpoq 2009-meersoq :

Dr.med. Jytte Bieber Nielsen: "Gen for Rett syndrom opdaget". september 2000.

Rettip syndromiata genia nassaarineqarpoq

Amerikamiut ilisimatusaqatigiit eqimattat 1999-imi paasivaat Rettip syndromianik, RTT-imik, nappaatillit genimi MECP2-mik taaguutilimmi allannguuteqartuusut.

Eqimattat tamanna aaqqissuulluakkamik geninik ilisimaneqartunik amerlasuunik misissu-inerisigut. Allannorneq taanna nassaarineqarpoq X-kromosomip taliusaata takisuup nuuani sumiiffimmi Xq28-mi. Tamanna paasineqarpoq pissutigalugu ilaqutariit ikittut niviarsiaqqanik arlalinnik RTT-eertunik meerallit DNA-isigut misissuiffigineqarneranni malunnarsimmat genikkut ajoqut tassaniissasoq. Tassani immaqa genit tuusintit "ikittuin-naat" immata, inuulli kingornuttagaasivii tamarmik genit 100.000-it miss. amerlassuse-qarlutik.

Niviarsiaqqani 21-iusunit simasissumik, tassa pisarnertut RTT-iinngitsut, eqimattat allanngornerit assigiinngitsut tallimani nassaaraat. Aamma affarmik qatannutigiiit arnani mar-lunni niviarsiaqqani taakkunani assigiimmik allannguutillit paasineqarpoq, arnaanili nas-saassaannani. Niviarsiaqqani RTT-eeqartuni amerlanerni nutaamik allanngortoqartarmat, ilimanarsinnaavoq allanngornernik assigiinngitsoqassaqisoq. Tamatuma kingorna nunanit tamanit nalunaarutigineqartarpoq napparsimasut Rettillit MECP2-mi misissuiffigineqar-simasut. Imaakkunarpoq napparsimasut 80%-iisa missaat genimi ingerlatitseqqiffissatut immikkoortuini allannguuteqartuusut. Allanngornerit amerlasuut assigiinngitsut paasine-qarnikuupput. Ilaanni napparsimasumi ataasiinnarmi, allat amerlasuuni paasineqartarlu-tik.

MECP2-geni sumut atorpa?

Geni taanna aqutsisutut taaneqartarpoq, tassa proteini taanna genip kodelersugaa, methyl-CpG-bindende protein 2, MeCP2 geninut allanut ikkussinnaagami taamaalillunilu genit takku pissusisamisut atuussinnaajunnaarsittaramigit. Naartup ineriartornerani genit assi-giingitsorpassuit akornanni piffissaq aalajangersimaqqissaartup ingerlanerani sunneeqati-giittarput, taamaalilluni tamarmik immikkut aktiviuserlutik aktiviunerlu ajorlutik ineriartornermi piffissani aalajangersimaqqissaartuni. MeCP2 pissusissamisut sulinngikkuni, genit ilaat inaktiviussinnaangillat uffa taamaattussaagaluarlutik. Taamaakkaangat piffis-sap naleqquttussanngorluagaanera annaaneqartarpoq. Ingasaatilaarlugu assersuut: ataasiinnarmi inuit ataasiakkarlutik tulleriarlutik oqalukkaangata qanoq oqalunnersut paa-sinartarpoq. Tamarmilli qaleriarlutik ataatsikkut oqalulerpata paasinartoqarneq ajorput. Geni MECP2 cellini tamani atuuttarpoq, qaratsamiittulli RTT-eertoqartilluni ajoqusiine-rusannguatsiarlutik.

Sooruna niviarsiaqqat kisimik Rettip syndromeqartartut?

Kingornuttakkat kromosominiittuupput, cellitsinni tamani 46-uusarlutik. Inunni ataasiak-kaani cellit ataasiakkaani, cellit kinguaassiuutiniittut (mannissat kinguaassisaatillu) pin-natik, kingornuttakkat assigiimmik imaqartarput. Niviarsiaqqat marlunnik X-kromosome-qartarput, nukappiaqqanili X-amma Y-kromosomeqartarluni. X-kromosomi geninik ulik-kaarpoq Y-kromosomili ikittunnguaannarnik peqarluni. Taakku ilaasa issuit pinngornis-saat akisussaaffigaat, tassa nukappiarangortussami.

Imaattoruna, niviarsiaqqat tamarmik celliini X-kromosomip aappaana atuukkami aappaa-lu atuunnani. Sorleq cellit arlarpiaani atuunnersoq naartuulereernermi aalajangerneqartar-poq inuunerullu sinnerani allanngortitassaanani. Nalinginnaavoq X-kromosomip arlaa timip celliisa affaata missaaniittut atuuttarnera, aappaalu cellit affaasa sinnerini atuuttar-luni. Oqaatigineqartarpoq atuuttussaanninneq nalaatsornerusartoq. X-kromosomiata ar-laani niviarsiaaraq geniluppat, celliisa affaani kisimi taamaattarpoq, tassa X-kromosomi taanna atuuttuulluni. Cellit affaasa aappaani pissusissamisoortumik X-kromosomit atuut-toqassaaq. MeCP2-geni allangortoq pisuulluni niviarsiaqqani RTT-eertuni geniluut taan-na toqqutigingikkaluarlugu pigisinnaasarpaat.

Nukappiaqqani ataasiinnarmik X-kromosomeqartuni geniluutigalugu nappaat taanna cellini tamani sunniuttarpoq amerlanernilu sivirusumik inuunissamat naleqquttuunani. Nukappiaqqat ataasiakkaat MECP2-mik allanngortumik naammattoorneqartarpoq. Ataaseq ataatsimik ukioqarluni toquvoq ineriartornermigut ajoqusersimaqaluni, aku-likitsumik qilusoortaqaluni apnømillu atugaqartarluni. RTT-eertutut aatsaat paasineqar-poq najaa aamma taassuminnga nappaateqartuummat. RTT nukappiaqqaniittarpoq X-kromosomimik sipporuttumik taanna peqaraangat. Aammattaaq nukappiaraqarpoq RTT-imik pissusissamisoortumik pilimmik, pisarnertut kromosemarluni immaqalu aamma "annikitsumik" allannguuteqartumik. Ilisimaqqissaarneqanngilaq nukappiaqqat RTT-eer-tut naartuullutik katatsinneqartarnerisut imaluunniit sivikitsuinnarmik inuusarnerisut niviarsiaqqanit allaanerusunik ersiuteqarlutik. Qularnaatsorli tassaavoq nappaat taanna nu-kappiaqqanit niviarsiaqqanit sakkortunermik atugaasarpoq.

Peqqittuulluni RTT-eeqarlernissamat ingerlatitseqqittoqarsinnaava?

Pisuni ikittuni tamanna uppenarsineqarnikuuvoq. Ingerlatitseqqittartoq nalinginnaasoq anaanaasinnaavoq marlunnik (marluliaangitsunik) RTT-eertunik panilik, imaluunniit arnaq RTT-eertunik arnamik qatannguteqarlunilu panilik.

Peqqittuulluni RTT-eeqarlernissamat ingerlatitsisinnaanerit assigiinngitsut marluugunar-put:

1. Ingerlatitseqqittartuni nalinginnaasuni ataasiakkaani equngasumik X-imik atorun-naarsitsineq naammattuugassaavoq. Allatut oqaatigalugu X-kromosomi allan-nguutilik atorunnaartoq arnat celliini tamangajanni nassaassaavoq, X-illi ajunngit-sut atuullutik. Taamaattumik allannguut malunniulluarneq ajorpoq. Nunani tama-ni ingerlatitseqqittartut assigiinngitsut pingasut taamaattut naammattuugaapput. Ataaserli silassorissuallaanngilaq nukiminik aalatitsiniarnerminik ajoqutilik, arnarli taanna RTT-iimik nassataqartut allat assigalugit nappaateqanngilaq.

2. Allannguut arnap celliini tamani atuunneq ajorpoq, soorlu aammi, timilli celliini allani ikittunnguanilluni, mosaikernermik taaguutilimmi. Allannguut soorlu mannissaqarfinni allannguuteqarpat, taanna inuk nammineq peqqissuu-sarpoq nappaateqartunilli arlalinnik

meerartaarsinnaavoq. Tamanna uppernar-sagaanngilaq, tassami mannissaqarfiit piiginnarneqarsinnaanngillat misissor-niaraanni, taamaattorli X-imik atorunnaarsitsineq ingerlatitseqqittumi peqqis-sumi nalaatsornerusarneranut nassuiaataaalluarsinnaavoq.

Paasinnineq qanoq isumaqarpa?

RTT-iimik suussusuliinermi takussutissatut atorsinnaavoq. RTT nakorsamit suussusiliuti-tut sulii atornerarnerusarpoq, tamatum kingornatigut geni allannguuteqarfiunersoq misissornerqarsinnaammat. Niviarsiaqqami RTT-eertumi allannguut aalajangersimasoq naammattoorneqarpat naartoqqittoqalerpallu naartoq allannguummik assigisaanik peqarnersoq misissornerqarsinnaavoq. Qaqutikkut taama pisoqartarpoq, RS tamatigut tamaanna saq-qummerajuttarnera pissutigalugu, naluneqaangippallu RS-inngitsumik panissaartussaallu-ni toqqissiallannartarpoq.

Niviarsiaqqami RTT-eertumi allannguummik genimi soorlu oqaatigineqareersutut

naammatuuisoqanngippat imaanngilaq niviarsiaaraq RTT-iinngitsaq. Genit RTT-eeqa-taasinnaasut arlaqarunarput .

Ungasinnerusoq isigalugu geninik ileqquusumik pissuseqanngitsut kingunerinik nakor-saaniarneq siusinaarluni aallartinneqarsinnaanissaa naatsorsuutigineqarsinnaavoq