

Mesencephalic complex I deficiency does not correlate with parkinsonism in mitochondrial DNA maintenance disorders.

Eino Palin¹, Anders Paetau², Anu Suomalainen^{1,3}

Brain 2013;136:2379–92.

Mitokondrioiden hengitysketjun toimintahäiriö Parkinsonin taudissa täsmentyi

Parkinsonin tauti on länsimaiden toiseksi yleisin hermostonrappeumasairaus, mutta sen patogeenesi on toistaiseksi tuntematon. Mitokondrioiden toimintahäiriöiden osuudesta taudin tärkeänä taustatekijänä on viime aikoina saatu yhä enemmän viitteitä.

Mitokondrioiden hengitysketjun kompleksin I puutosta Parkinsonin tautia sairastavien potilaiden useissa kudoksissa havaittiin ensimmäisen kerran jo 1980-luvulla. Sittenkin myös muita viitteitä mitokondrioiden osuudesta Parkinsonin taudin syntyyn on tullut ilmi: Perinnölliseen nuoruusiän Parkinsonin tautiin liittyy muutoksia vanhojen mitokondrioiden hajottamiseen tai vaurioiden korjaamiseen osallistuvissa geeneissä (*DJ1*, *PINK1*, *parkin*). Lisäksi tietyissä mitokondriosairauksissa, kuten DNA-polymeraasi gamman geenivirheisiin liittyvissä taudeissa, osalle potilaista kehittyy parkinsonismia.

Tässä tutkimuksessa haluttiin selvittää aivojen mitokondrioiden hengitysketjun häiriöiden ja parkinsonismin yhteyttä mitokondriotautipotilailla. Tutkimuksessa potilaat jaettiin kahteen ryhmään: niihin, joilla mitokondriotautiin liittyy parkinsonismia sekä niihin, joilla ei ole parkinsonismia. Yllättäen kaikilla potilailla, parkinsonismista riippumatta, todettiin keskiaivojen substantia nigra -alueella lähes täydellinen mitokondrioiden hengitysketjun kompleksin I puutos. Tämä tarkoittaa, että en-

tin oletus kompleksin I puutoksen roolista Parkinsonin taudin synnyssä ei mitään ilmeisimmin pidä paikkaansa.

Löydös viittaa myös siihen, että kompleksin I hajottaminen on keskushermoston puolustusmekanismi aineenvaihdunnan kriisitilanteissa, ja siten sekundaarinen. Muiden hengitysketjun kompleksien toiminnassa ei nähty eroavuuksia potilaiden välillä.

Mitokondriotautipotilaiden parkinsonismi muistutti perinnöllistä nuoruusiän Parkinsonin tautia: Oireet alkoivat nuorempaan kuin idiopaattisessa Parkinsonin taudissa, etenivät hitaammin ja lisäksi vaste levodopaan säilyi pidempään. Myös Lewyn kappaleet puuttuivat.

Näiden piirteiden perusteella mitokondriotautipotilaiden parkinsonismi ja perinnöllinen nuoruusiän Parkinsonin tauti muodostavat selkeästi oman kliinisen ryhmänsä, mitokondriaalisen Parkinsonin taudin. ■

¹Molekyylineurologian tutkimusohjelma, Helsingin yliopisto;

²HYKS, patologia; ³HYKS, neurologia