

Betydningen af beskadiget og muteret mitokondrielt DNA i MS

Mitokondrierne er energicenteret i vores celler. Hvis de ikke fungerer efter hensigten kan det give anledning til en række skadelige processer i cellerne, i særdeleshed i nervecellerne som er afhængige af en effektiv produktion af energi. Produktionen af energi frigiver også affaldsprodukter, da der dannes frie ilt-radikaler, som kan udøve skade på blandt andet DNA'et i mitokondrierne. Normalt vil skadede og dysfunktionelle mitokondrier med muteret DNA nedbrydes i cellen, men hvis denne proces er utilstrækkelig, kan de dysfunktionelle mitokondrier stressere nervecellerne.

Konsekvenserne af manglende nedbrydning af beskadigede mitokondrier kan enten være nervecelledød, eller at de skadede mitokondrier inklusiv det muterede DNA frigives i kroppen. Immunforsvarets opgave er at bekæmpe trusler, og frigivelse i kroppen vil derfor alarmere immunforsvaret. Dette vil medføre en inflammation (immunreaktion) i centralnervesystemet, som kan resultere i yderligere stress og nervecelledød.

Tidligere studier har vist, at multipel sclerose (MS) nedarves hovedsageligt fra moderen, og det samme er tilfældet for mitokondrierne. Man kan derfor forestille sig, at allerede delvist dysfunktionelle mitokondrier (blandt andet grundet mutationer i mitokondrielt DNA), nedarvet fra moderen, over tid skaber inflammation i centralnervesystemet, hvilket kan føre til MS.

Vi mener derfor, at der er god evidens for, at skadede mitokondrier spiller en vigtig rolle i både induktion og progression af MS. Vi ønsker i dette studie at undersøge patienter fra familier med høj forekomst af MS - inklusiv børn med MS. Formålet er at undersøge forekomsten af immunceller samt skadede mitokondrier med muteret DNA i blodet. Desuden undersøges forekomsten af forskellige typer af immunceller for at blive klogere på hvilke celletyper, der aktiveres og kan have en sammenhæng med dysfunktionelle mitokondrier og MS.