

# Taugavísindi

## Ný þekking kollvarpar eldri hugmyndum

Elías  
Ólafsson

Á SÍÐUSTU ÞREMUR ÁRATUGUM hafa rannsóknir á heila og taugakerfi tekið mikinn fjörkipp og síðustu 10 árin hafa vísindamenn á sviði taugavísinda (neurosciences) þrívægis fengið Nóbelsverðlaun í læknisfræði. Miklar framfarir hafa orðið á grundvallarþekkingu á starfsemi heilans og taugakerfisins og einnig í greiningu og meðferð heilasjúkdóma.

Margt hefur skýrst í sambandi við þroska heilans. Í heilanum eru 100 milljarðar ( $10^{11}$ ) taugafrumna og talið er að hver þeirra tengist 1.000 öðrum taugafrumum. Ljóst er að þau 50.000 gen eða svo, sem geyma upplýsingar um taugakerfið, geta ekki falið í sér upplýsingar um öll tengsl milli taugafrumna heldur aðeins lagt meginlínur um uppbyggingu þessara tengsla. Nú er talið að þau áreiti sem barn verður fyrir á fyrstu mánuðum ævinnar, og þá fyrst og fremst sjón og mál, ráði þroska heilans og móti andlega hæfileika viðkomandi á fullorðinsárum. Þessar niðurstöður hafa einnig fengið stuðning úr annarri átt. Árum saman hefur stór rannsókn verið stunduð við Háskólann í Minnesota, á eineggja tvíburum sem ekki eru aldir upp saman. Tilgangur rannsóknarinnar er meðal annars að meta að hve miklu leyti hæfileikar fullorðinna tengjast erfðum og að hve miklu leyti þeir tengjast umhverfisþáttum. Fjórðungi bregður til fósturs segir í Njálu og tvíburarannsóknin bandaríska styður þessa gömlu visku, því að niðurstöður benda til þess að um fjórðung andlegs atgervis megi beinlínis rekja til áhrifa atlætis í æsku.

Ný þekking hefur komið fram á sviðum sem áður voru talin fullkönnuð. Talið hefur verið að taugafrumur skipti sér ekki eftir fæðingu, en á árinu 1998 var sýnt fram á að frumur í heila fullorðinna skipta sér. Enn er óljóst hvaða þýðingu þessi uppgötvun mun hafa, en hún hefur þegar glætt áhuga á rannsóknum á endurnýjun heilans. Mun verða hægt að græða skemmdan heila? Mun verða hægt að græða skaddaða mænu? Niðurstöður hafa sannarlega gefið sjúklingum og vísindamönnum nýjar vonir og rannsóknaráhugi hefur aukist verulega við þessar nýju uppgötvunir.

Taugameinafræðin hefur einnig lagt sitt að mörkum. Það eru aðeins um tveir áratugir síðan talið var að vitglöp (dementia) hjá fullorðnum stöfuðu fyrst og fremst af skertri blóðrás til heilans, en þá uppgötvæðist að Alzheimerssjúkdómurinn, sem þekktur hafði verið um áratugi sem orsök vitglapa hjá ungu fólki, var einnig algengasta orsök vitglapa hjá gömlu fólki.

Þessi uppgötvun varð grunnur að þeim miklu rannsóknum sem gerðar hafa verið á Alzheimerssjúkdómi á síðustu árum.

Það var fyrst árið 1973 að byrjað var að taka tölvusneiðmyndir og þá fyrst var hægt að skoða heila lifandi sjúklinga. Tölvusneiðmyndataeknin kom hingað til lands árið 1981 og síðan hefur segulómun (magnetic resonance imaging, MRI) bæst við. Þessi tækni hefur gjörbreytt möguleikum á greiningu og meðhöndlun sjúkdóma í miðtaugakerfi. Einnig hafa þróaðar rannsóknaraðferðir og merkust þeirra er svokallað PET skann (positron emission tomography) sem er sneiðmynd er sýnir efnaskipti heilans. Með þessari rannsóknaraðferð hefur verið hægt að staðsetja og rannsaka svæði í heilanum sem tengjast margvíslegri starfsemi hans svo sem sjón, hreyfingu, svefni, skynjun verkja og svo framvegis.

Mikill árangur hefur náðst í leit að nýjum lyfjum. Fyrsta nútímalýfið við flogaveiki, fenemal, kom fram í upphafi aldarinnar og næstu 60 árin bættust aðeins fáein við. Á síðustu 15 árum hafa hins vegar komið á markað nær 20 lyf við flogaveiki. Mörg lyf við Parkinsonssjúkdómi hafa einnig komið á markaðinn og lyf sem hægja á bæði *motor neuron* sjúkdómi og *multiple sclerosis*. Mikil áhersla hefur verið lögð á að finna lyf við heilaæðasjúkdómum og nú hillir jafnvel undir lyf sem nota má gegn heilaslaga.

Heilaaðgerðir við flogaveiki hafa tekið miklum framförum og nú er hægt að lækna með skurðaðgerð stóran hluta sjúklinga með *temporal lobe* flog, sem er algengasta tegund illviðráðanlegra floga hjá fullorðnum. Þegar hefur vel á annan tug Íslendinga fengið góða lækningu með aðgerð af þessu tagi. Einnig hefur tekist að hafa veruleg áhrif á einkenni Parkinsonssjúkdómsins, en hægt er að gera aðgerð vegna skjálfta (tremor) (thalamotomia) eða *dyskinesia* (pallidotomia) sem tengjast langvarandi levódópameðferð.

Miklar framfarir hafa orðið í erfðafræði á síðustu árum. Talið er að maðurinn hafi rúmlega 100.000 gen og um helmingur þeirra geymir upplýsingar um byggingu og starfsemi taugakerfisins. Eingenasjúkdómar stafa af einu gölluðu geni og nú hefur tekist að finna og ákvarða gerð flestra þeirra. Þessi þekking hefur enn litlu skilað hvað varðar lækningu, en komið hafa fram aðferðir til að greina þessa sjúkdóma af öryggi. Stundum finnst ekki ákveðið gallað gen þó svo að tekist hafi að leiða svo og svo sterkum líkum að því að gen, mikilvægt fyrir erfðir sjúkdómsins, leynist í

*Fullvíst er að við höfum aðeins séð byrjunina á löngu ferli uppgötvana á sviði taugavísinda og mikilvægt er að við Íslendingar fylgjumst vel með þessari þróun og tökum þátt í henni eftir mætti.*

ákveðnum hópi gena á tilteknum litningi. Miklu algengara er að ekki finnist ákveðið gen fyrir sjúkdóma sem virðast erfast með einhverjum hætti og er þá talið að mörg gen með mismikil áhrif eigi hlut að máli (fjölgenasjúkdómur). Einn hinna svokölluðu eingenasjúkdóma þekkist aðeins á Íslandi og er það arfgeng heilablæðing (cerebral amyloid angiopathy), en gen þessa sjúkdóms var staðsett og gerð þess ákvörðun fyrir 11 árum (1). Erfðafræðin hefur vakið verðskuldaða athygli á síðustu árum og varpað miklu ljósi á erfðir sjúkdóma og gerð lífvera. Hins vegar er ljóst að aðferðir erfðafræðinnar duga ekki einar til að leysa gátuna um orsakir sjúkdóma. Illa hefur gengið að fá botn í þýðingu fjölgenasjúkdóma og janfvel þegar gen eingenasjúkdóms er fundið eru menn litlu nær um hvernig hægt er að lækna sjúkdóminn og er arfgeng heilablæðing gott dæmi um það.

Síðustu árin hefur verið ör þróun í fræðigrein sem fjallar um gerð og starfsemi próteina. Þessi grein byggir á erfðafræðinni en fer einu skrefi lengra. Hér vonast vísindamenn til þess að geta notað upplýsingar um gerð og lögum próteina til þess að skilja hlutverk þeirra í uppbyggingu og starfsemi frumunnar og hvernig gölluð prótein valda sjúkdómum.

Í þessari grein hef ég stiklað á stóru, minnst á sumt mikilvægt og annað áhugavert en sleppt mörgu, svo sem nýjum skilningi á hlutverki svefns, nýjum upplýsingum um eðli meðvitundar og svo framvegis. Fullvíst er að við höfum aðeins séð byrjunina á löngu ferli uppgötvana á sviði taugavísinda og mikilvægt er að við Íslendingar fylgjumst vel með þessari þróun og tökum þátt í henni eftir mætti. Nauðsynlegt er því að efla taugalækningar og tengsl greinarinnar við Háskóla Íslands og aðrar innlendar og erlendar rannsóknarstofnanir. Víða á Vesturlöndum hefur sú leið verið farin að sameina í einni stofnun lækna og aðra vísindamenn sem rannsaka og meðhöndla sjúkdóma í taugakerfi, það er taugalækningar barna og fullorðinna, taugaskurðlækningar, taugamyndgreiningu, taugameinafræði, taugalífeðlisfræði, taugasálfræði, taugaaugnlækningar og rannsóknir í taugavísindum. Margt mælir með því að þessi leið verði einnig farin hér á landi og nauðsynlegt er að taka tillit til þessa í fyrirhuguðum breytingum á heilbrigðisþjónustunni.

#### Heimildir

1. Palsdóttir A, Abrahamson M, Thorsteinnsson L, Arnason A, Olafsson I, Grubb A, Jensson O. Mutation in cystatin C gene causes hereditary brain haemorrhage. *Lancet* 1988; 2: 603-4.