Genetisk mutation gör människor resistenta mot HIV

Anton Björninen
Populärvetenskaplig sammanfattning av Självständigt arbete i biologi 2016
Institutionen för biologisk grundutbildning, Uppsala universitet

Den dolda sjukdomen

På 80-talet skapades en stor medial och medicinsk uppståndelse då människor plötsligt insjuknade i en rad olika ovanliga sjukdomar. Många av dessa skulle normalt sett inte ses som dödliga, men i dessa fall insjuknade människor till den grad att de behövde akut medicinsk hjälp. Detta mönster dök upp i flera olika regioner i världen, oberoende av varandra men ändå slående lika. Man misstänkte att en bakomliggande faktor låg bakom – och HIV-viruset upptäcktes.

HIV/AIDS bryter ned immunförsvaret

HIV/AIDS är betäckningsnamnet på det tillstånd där HIV-viruset smittar en individ – främst genom blod eller sexuell kontakt, och verkar genom att systematiskt bryta ned sin värds immunsystem. Viruset invaderar enskilda immunceller – så kallade T-celler, förökar sig i dem och bryter sig sedan ut. Detta slutar med att dessa celler dör och viruset mångdubblas, redo att söka upp nya immunceller för att föröka sig. Resultatet för den smittade individen blir att dennes immunförsvar sakta men säkert försvinner, ofta obemärkt. HIV-smittan kännetecknas ofta av en subtil feber eller influensaliknande symptom. Dessa försvinner av sig självt efter ett tag, men problemen återkommer när sjukdomen fortskrider. Virus, bakterier och andra sjukdomsalstrare som tidigare hållts i schack utav immunförsvaret tar fördel utav den smittades sänkta immunförsvar och det leder till långa, utdragna sjukdomsförlopp som i många fall kan ha mörka utgångar. När den smittades immunförsvar är i princip helt utslaget benämns diagnosen som AIDS – och vid det laget kan något så oskyldigt som en vanlig förkylning kräva omfattande läkarvård.

En mutation kan vara nyckeln

I den följande jakten över åren på en bot mot HIV-viruset har ett nytt intressant fynd gjorts i form utav en mutation i människans eget genom som finns i en mycket liten del av befolkningen. Den så kallade delta-32 CCR5-mutationen verkar genom att stoppa vissa former utav HIV från att attackera människans immunförsvar. Detta leder till att viruset inte kan föröka sig – och att AIDS aldrig utbryter. Detta har fått uppmärksamhet från den medicinska världen, som ser över möjligheter att applicera detta i kampen mot HIV. Studier visar att människor som bär på mutationen faktiskt kan vara resistenta mot viruset och att de kan gå obehandlade i flera år, ofta utan att ens märka att de faktiskt bär på smittan medan deras immunsystem fortfarande är vid god hälsa. Detta har lett till ett ingrepp som än idag ses som det första lyckade försöket att bota HIV. Den så kallade ”Berlinpatienten” genomgick en total ersättning av sin benmärg, där immunceller bildas. Dessa ersattes med benmärg med just denna mutation – och resultatet blev att patienten skall ha tillfrisknat och till dags dato påstås vara den enda människan som botats från HIV-infektion. Ifall detta försök kan återupprepas med samma goda effekt, så kan möjligheterna vara mycket stora.

Kan mutationen användas i framtiden?

Det finns dock frågetecken och rent negativa aspekter runt denna form av ingrepp. Vad man i praktiken gör är att man byter ut individens genetiska sammansättning i benmärgen – och det är omfattande och väldigt tungt för patienten. Resultat av studier har antytt en koppling mellan mutationen och försämrad minnesfunktion och Alzheimers. Ingreppet är även förenat med risker för svåra infektioner och andra faror. Mutationen ger inte heller ett fullgott skydd mot alla former av viruset, som snabbt kan anpassa sig till nya hinder. Upptäckterna lovar gott på ett teoretiskt plan, men de är långt ifrån enbart positiva och frågan är om denna form utav ingrepp kan ge ett realistiskt alternativ till de många sjuka i HIV/AIDS.

Mer information

Björninen A, 2016. Analys bakom delta-32 CCR5-mutationens effekt mot HIV

Allers K, Hütter G, Hofmann J, Loddenkemper C, Rieger K, Thiel E, Schneider T, 2011. Evidence for the cure of HIV infection by CCR5delta32/delta32 stem cell transplantation. Blood, 117:10, 2791-2799

Hütter G, Nowak D, Mossner M, Ganepola S, Mussig A, Allers K, Schneider T, Hofmann J, Kucherer C, Blau O, Blau I W, Hofmann, WK, Thiel E, 2009. Long-Term Control of HIV by CCR5 Delta32/Delta32 Stem-Cell Transplantation. New England Journal of Medicine, 360:7, 692-698