

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Nowatorskie pomysły przeciw zaburzeniom NIMBL



Uczestnicy wspólnej inicjatywy europejsko-amerykańskiej przeprowadzili interdyscyplinarne badanie dotyczące patologii i genetyki chorób mózgu i toczeniopodobnych o podłożu immunologicznym powiązanych z nukleazą (NIMBL). Przyjęcie spójnego, ogólnoswiatowego systemu diagnozowania na bazie biomarkerów powinno zwiększyć skuteczność terapii.

Do chorób NIMBL zaliczany jest zespół Aicardiego-Goutieresa (AGS), waskulopatia siatkówkowa i leukodystrofia mózgowa (RVCL), a także niektóre przypadki toczenia rumieniowatego układowego (SLE). Te zaburzenia genetyczne wiążą się z obniżoną jakością życia i wysoką śmiertelnością.

Aby umożliwić optymalną opiekę nad pacjentem, uczestnicy finansowanego przez UE projektu [NIMBL](#) (Nuclease immune mediated brain and lupus-like conditions (NIMBL): natural history, pathophysiology, diagnostic and therapeutic modalities with application to other disorders of autoimmunity) uzyskali wiedzę na temat naturalnego przebiegu tych zaburzeń i ich patofizjologię.

Osiągnięcia projektu obejmują zbiór danych od 346 pacjentów należących do 277 rodzin z potwierdzoną diagnozą molekularną AGS, oraz 78 pacjentów z mutacją RVCL TREX1. Jest to największy kiedykolwiek stworzony zestaw klinicznych i molekularnych informacji tych rzadkich zaburzeniach.

Konsorcjum postanowiło oprzeć się na najnowszych odkryciach w zakresie autoimmunizacji i nowym paradygmacie biologicznym obejmującym cytozolowe czujniki nagromadzenia endogennych kwasów nukleinowych, które uruchamiają reakcję immunologiczną organizmu przeciw własnym komórkom.

Naukowcy z projektu NIMBL badali podstawy genetyczne tych zaburzeń, określając ich spektrum mutacji. Ich głównym osiągnięciem jest identyfikacja mutacji w dwóch nowych, powiązanych z chorobą genach: ADAR1 oraz IFIH1.

Aby zbadać źródła i progresję choroby autoimmunologicznej w zaburzeniach typu NIMBL, naukowcy wykorzystali mysie modele chorób. Śledząc początki choroby u myszy pozbawionej genu Trex1 wykryto produkcję interferonu przez komórki niehematopoetyczne. Badacze z projektu NIMBL wyjaśnili ten mechanizm autoimmunologiczny obejmujący niewłaściwą aktywację wykrywania kwasów nukleinowych. Ukazano znaczenie interferonów typu I w patologii AGS. Wskazuje to silnie na wadliwą kontrolę metabolizmu retroelementów w biologii AGS, co jest nowatorskim pomysłem.

Uczestnicy projektu NIMBL dostarczyli pacjentom natychmiastowych korzyści poprzez ulepszoną diagnostykę i wyraźnie zwiększoną wiedzę kliniczną o zaburzeniach typu NIMBL. Co więcej, oczekuje się, że postępy wiedzy molekularnej o podłożu tych schorzeń będą miały ogromny wpływ na tworzenie przyszłych terapii.

Źródło: www.cordis.europa.eu

<http://laboratoria.net/aktualnosci/24687.html>



07-11-2024

PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego

PCI Days - kluczowe wydarzenie dla przemysłu farmaceutycznego.



07-11-2024

Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy

Trzeba też jednak pamiętać o prostym i tanim badaniu.



07-11-2024

Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością

Po 40-tce zaczynamy spać coraz krócej i coraz płycej.



07-11-2024

[Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#)

Efekty prac mogą być przydatne.



07-11-2024

[Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#)

Warto rozmawiać z dziećmi na trudne tematy.



07-11-2024

[Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#)

Wykazało badanie z udziałem prawie 90 tys. osób.



07-11-2024

Test stania na jednej nodze dobrze określa stan zdrowia

Oraz ryzyko zgonu u osób 50+.



07-11-2024

Wirtualne zajęcia jogi skutecznym remedium na przewlekły ból pleców

Poinformowano w czasopiśmie „JAMA Network Open”.

Informacje dnia: [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#) [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#) [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#)

Partnerzy