

[Akceptuję](#)

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](#)

Nowy lek daje nadzieje na skuteczną walkę z zespołem Retta

Naukowcy wykazali, że nowy lek może zmniejszyć objawy rzadkiej choroby genetycznej.

Zespół Retta, jedna z najczęstszych przyczyn niepełnosprawności intelektualnej związanej z uwarunkowaniami genetycznymi, wpływa negatywnie na rozwój mózgu. Prowadzi w ten sposób do postępującej niezdolności do wykorzystywania mięśni do poruszania oczyma i częściami ciała oraz mowy. Występuje prawie wyłącznie u dziewcząt. Obecnie nie ma lekarstwa na zespół Retta, a leczenie ma charakter objawowy, w tym ma na celu złagodzenie napadów padaczkowych i zaburzeń oddychania.

Zespół badaczy, częściowo wspierany przez finansowany przez UE projekt DISCHROM, wykazał, w jaki sposób pewien inhibitor może złagodzić objawy kliniczne zespołu Retta. Badanie to zostało niedawno opublikowane w czasopiśmie „[Cell Reports](#)”. Dr Manel Esteller, który prowadził badanie, objaśnia jego wyniki w [komunikacie prasowym](#) Instytutu Badań Biomedycznych Bellvitge. „Wiedzieliśmy od kilku lat, że w mózgach dziewcząt z zespołem Retta obecny jest stan zapalny, dlatego postanowiliśmy przetestować, czy lek, który hamuje ośrodkowe białko neurozapalnej GSK3B (glycogen synthase kinase-3B), może odwrócić część objawów”.

Naukowcy zaczęli od przedklinicznego modelu choroby, badając ją u myszy z tym samym niedoborem białka MECP2 (methyl CpG binding protein 2), co u ludzi z zespołem Retta. Klasyczny zespół Retta i niektóre jego odmiany są spowodowane mutacjami w genie MECP2. Ten gen zawiera instrukcje dotyczące tworzenia białka MeCP2, które ma krytyczne znaczenie dla prawidłowego funkcjonowania mózgu. Dr Esteller dodaje: „Wyniki okazały się bardzo obiecujące; środek SB216763 wydłużył życie zwierząt, znacznie zmniejszając napady padaczkowe, trudności w oddychaniu i ograniczenia ruchowe”.

Zgodnie z wynikami „zahamowanie GSK3B powoduje również »przebudzenie« uspionych neuronów: komórki te mózgu zaczynają odzyskiwać kontakt między sobą i zwiększa się komunikacja między synapami neuronalnymi”. Dr Esteller mówi, że wyniki tych badań „stanowią nowy sposób na poprawę jakości życia tych pacjentów, a teraz do zadań neurologów należy wykazanie ich przydatności u pacjentów z zespołem Retta”.

Zespół Retta był jedną z chorób dotyczących chromatyny (CD) objętych projektem DISCHROM. Chromatyna jest kompleksem makrocząsteczek występujących w komórkach, składających się z DNA, białka i kwasu rybonukleinowego. Struktura chromatyny jest kluczowa dla regulacji ekspresji genów. Stwierdzono, że szereg ludzkich chorób genetycznych jest spowodowanych mutacjami w genach wytwarzających białka, które przyczyniają się do utrzymania lub modyfikacji struktury chromatyny.

Źródło: www.cordis.europa.eu

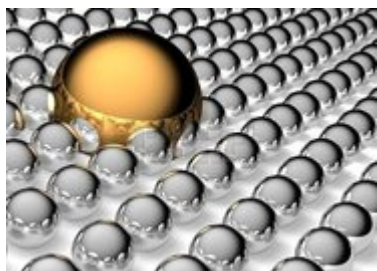
<http://laboratoria.net/aktualnosc/28562.html>



14-01-2025

[Targi LABS EPXO 2025](#)

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

[Nanotechnologia w medycynie](#)

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

[Uważaj na zimno](#)

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

[Indeks sytości i gęstość odżywcza](#)

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

Głęboki sen oczyszcza mózg

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

[Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie](#)

Informuje pismo „Nutrients“.

Informacje dnia: [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

Partnerzy