

[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](#)

Poznano jedną z przyczyn leukodystrofii - choroby mózgu

Jedną z przyczyn leukodystrofii - choroby istoty białej mózgu, która ma podłoże genetyczne - zidentyfikowali badacze z uniwersytetów we Wrocławiu, Getyndze, Jenie i Kolonii.

Leukodystrofie to grupa genetycznie uwarunkowanych chorób istoty białej mózgu, w których dochodzi do zaburzeń wytwarzania osłonki mielinowej na wypustkach neuronów. Prowadzą one do powstania zaburzeń poznawczych, upośledzenia funkcji ruchowych i wegetatywnych.

Jedną z przyczyn leukodystrofii - związaną z mutacją w obrębie genu kodującego mięśniową izoformę fruktozo 1,6-bisfosfatazy (FBP2) - zidentyfikowali badacze z Katedry Fizjologii i Neurobiologii Molekularnej Uniwersytetu Wrocławskiego oraz Uniwersytetów w Goettinen, Jenie i Kolonii. Wyniki swojej pracy przedstawiają w publikacji na łamach "Brain Communications".

W informacji prasowej przesłanej PAP autorzy badania tłumaczą, że u heterozygotycznych osób, u których w genie FBP2 nastąpiła zamiana aminokwasu waliny (V) w pozycji 115 na metioninę (M), obserwuje się gwałtowny rozwój leukodystrofii - demielinizację neuronów. Zmiany te pojawiają się u jednorocznych dzieci i ustępują z wiekiem. Po osiągnięciu dojrzałości osoby cierpiące na taką leukodystrofię wykazują jedynie niewielkie zaburzenia natury psychicznej i ruchowej. Nie wiadomo jeszcze, czy mutacja ta odciska piętno na zdrowiu pacjentów mających dwadzieścia kilka - i więcej lat. Co ciekawe, dorosłe osoby będące nosicielami mutacji FBP2 V115M charakteryzują się nadprodukcją formy zmutowanej i jeszcze wyższą nadprodukcją formy natywnej - niezmutowanej.

FBP2 to białko wielofunkcyjne, które poza regulacją glukostazy (gospodarki cukrowej organizmu), jest odpowiedzialne za prawidłowe działanie mitochondriów i przebieg cyklu komórkowego. Badania przeprowadzone w Katedrze Fizjologii i Neurobiologii Molekularnej UWr pokazały, że zmutowana FBP2 (V115M) ma zmienione właściwości kinetyczne oraz stabilność termodynamiczną, co jest przyczyną zaburzeń prawidłowego funkcjonowania mitochondriów i - prawdopodobnie - cyklu komórkowego.

FBP2 jest homotetramerem - białkiem złożonym z czterech identycznych podjednostek. Okazuje się, że mutacja V115M sprawia, że zmutowana FBP2 tworzy nieprawidłowe tetrameryczne kombinacje z cząsteczkami natywnej, prawidłowej FBP2. Wydaje się więc, że bardzo wysoka nadekspresja natywnej FBP2 w wieku dorosłym jest mechanizmem pozwalającym komórkom na wytworzenie w pełni funkcjonalnego białka - natywnego tetrameru FBP2, a to z kolei umożliwia właściwe funkcjonowanie komórek.

Jednocześnie powstają też jednak tetrametry, w skład których wchodzi podjednostki zarówno natywnej, jak i zmutowanej FBP2 - czytamy w informacji prasowej z UWr. Takie tetrametry mają obniżoną stabilność termodynamiczną i jako niefunkcjonalne biologicznie, są one poddawane procesowi degradacji. Istnienie dużej frakcji nieprawidłowych tetramerów FBP2 ma odzwierciedlenie w bardzo wysokiej aktywności procesów degradacji białka, szczególnie tych, za które odpowiadają lizosomy. Nie wiadomo obecnie, czy tak wysoka aktywność systemów lizosomalnych (wzrost ilości lizosomów o 300 proc.) ma konsekwencje w późniejszych okresach życia osób, będących nosicielami mutacji V115M w genie FBP2.

Wciąż nie potrafimy leczyć przyczynowo żadnych leukodystrofii, choć w kilku konkretnych przypadkach leczenie objawowe pozwala chorym w miarę dobrze funkcjonować - zaznacza jeden z autorów badania, dr n. biol. Przemysław Duda z UWr. - Natomiast odkrycie nowej przyczyny powstawania jakiejś choroby zawsze zwiększa możliwość przyszłych strategii terapeutycznych.

Dodaje on, że leukodystrofie to choroby genetyczne, „a terapia genowa w dobie COVID przestała być osiągnięciem ze sfery fiction. Zaczęto ją wykorzystywać w praktyce klinicznej na szeroką skalę, czego przykładem są szczepionki RNA. Niewykluczone, że kiedyś dużą część chorób genetycznych będziemy mogli leczyć podobnie - choć to wciąż raczej odległa przyszłość”.

"Na obecnym etapie ważniejsze jest sprawdzenie, w ilu typach leukodystrofii - a być może także

innych schorzeń, związanych np. z nieprawidłowościami mitochondrialnymi - przyczyną może być właśnie owa mutacja w obrębie FBP2 (V115M). Być może dotyczy ona części leukodystrofii - a być może i innych chorób, o których myślimy, że pierwotne przyczyny są znane. Tymczasem właściwą przyczyną może być właśnie owa mutacja, co nie było jednak sprawdzane" - doprecyzowuje współautor badania, prof. dr hab. Dariusz Rakus z UWr.

Eksperti z UWr zaznaczają, że jeśli chodzi o przyczyny (mutacje w konkretnych genach), leukodystrofie są niejednorodną grupą chorób. Dokładna liczba chorych na leukodystrofię nie jest znana, a dane z różnych krajów są niespójne - między innymi dlatego, że część osób, mimo objawów, nie doczeka się konkretnej diagnozy.

Dr Duda przywołuje szacunki, zgodnie z którymi częstość występowania leukodystrofii (wszystkich typów) na świecie zdarza się mniej więcej raz na 5 tys. - 50 tys. osób. "W Polsce najczęściej występujące leukodystrofia metachromatyczna, którą diagnozujemy w jednym na 20 tysięcy urodzeń. Druga pod względem częstości w naszym kraju jest - dwa razy rzadsza - leukodystrofia Krabbego. Kolejną ujmowaną w statystykach jest leukodystrofia sprzężona z chromosomem X, tzw. adrenoleukodystrofia, która zdarza się raz na 20 tys. - 50 tys. urodzeń" - wymienia naukowiec.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/30447.html>



23-12-2024

[Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia](#)

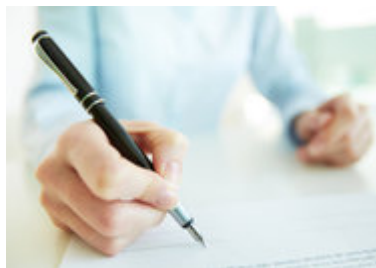
Najserdeczniejsze życzenia zdrowych, radosnych i pogodnych Świąt Bożego Narodzenia.



23-12-2024

[Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#)

Odbędą się one w dniach 11-13 czerwca w Expo XXI w Warszawie.



23-12-2024

Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn

Kobiety często nie czują typowych bólów co skutkuje gorszymi wynikami.



23-12-2024

Świąteczna apteczka

Szczypta umiaru i coś na zgagę



23-12-2024

Radioaktywny pluton się nie ukryje

Naukowcy znajdują go nawet na lodowcach



23-12-2024

Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14

Wyłoniono autorów najlepszych prac licencjackich i inżynierskich.



23-12-2024

Polacy są umiarkowanie prospołeczni

Polacy chcą wspierać materialnie.



23-12-2024

Związek między traumą z dzieciństwa a zespołem jelita drażliwego

Pokazały badania polskich naukowców.

Informacje dnia: [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#) [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#) [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#) [Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#) [Świąteczna apteczka](#) [Radioaktywny pluton się nie ukryje](#) [Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Partnerzy