

### [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](#) [Szkozenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)  
[Kontakt](#)



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

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

Newsletter

zapisz się



[Strona główna](#) > [Start](#)

## The Nature: Mutacja chroni przed chorobą Alzheimer'a

**Rzadka zmiana genetyczna może pozwolić poznać przyczynę i metody leczenia zaburzeń poznawczych**



Na całym świecie żyje około trzydziestu milionów ludzi cierpiących na chorobę Alzheimera, schorzenie będące ogromnym wyzwaniem dla służby zdrowia. Spodziewa się, że do 2050 roku liczba pacjentów chorych na Alzheimera wzrośnie czterokrotnie. Pomimo to lekarze nie mają do dyspozycji żadnych efektywnych środków leczenia, a naukowcy do tej

pory nie poznali dobrze mechanizmów, które leżą u podłoża choroby.

Opublikowane niedawno badania dają nadzieję na obu tych polach. Pokazały one, że nieliczni 'szczęśliwcy' posiadają pewną mutację genetyczną, która w sposób naturalny chroni ich przez rozwojem choroby w ich organizmie. Odkrycie to nie tylko potwierdza dotychczasowe przypuszczenia co do pochodzenia choroby, ale także sugeruje, że jest ona ekstremalną formą zaburzeń poznawczych spotykanych u wielu osób starszych. Mutacja, pierwsza o której potwierdzono, że wywołuje chorobę, leży w genie produkującym białko amyloid- $\beta$  (APP), które odgrywa nieznana dotychczas rolę w mózgu i od dawna było podejrzewane o wpływ na rozwój Alzheimer'a.

APP odkryto 25 lat temu u pacjentów z rzadkimi, dziedzicznymi formami Alzheimer'a, które atakują w średnim wieku. W mózgu, APP jest rozkładane na mniejsze cząstki zwane amyloidem- $\beta$ . Widoczne ślady amyloidu- $\beta$  w postaci płytek lub gron znajdowane podczas autopsji w mózgach pacjentów były znakiem rozpoznawczym choroby, ale naukowcy długo debatowali czy są one przyczyną choroby, czy też konsekwencją towarzyszących jej różnych zmian biochemicznych. Najnowsze odkrycie zdaje się potwierdzać raczej pierwszą wersję, stąd też „białko to stanie się teraz głównym celem wszelkich leków i terapii”, mówi Rudolph Tanzi, neurolog z Massachusetts General Hospital w Bostonie i członek jednej z czterech grup, które odkryły rolę APP w latach 80-tych ubiegłego wieku.

Jeśli płytki amyloidu- $\beta$  okazałyby się faktycznie być przyczyną choroby Alzheimer'a, przyczyniłoby się to do rozwoju leków, mających za zadanie zablokowanie ich formacji i zapobieżeniu schorzeniu, mówi Kári Stefánsson, szef deCODE Genetics w Reykjavíku w Islandii, który przeprowadził ostatnim badaniom. Wraz ze swoją drużyną odkryli mutację porównując kompletne sekwencje genowe 1795 Islandczyków do ich dokumentacji medycznej. Później przebadali jeszcze innych 400 000 Skandynawów.

Mutacja jest niezmiernie rzadka, ale ma ogromny wpływ na tych, którzy mieli szczęście odziedziczyć choćby jedną jej kopię. Około 0,5% Islandczyków jest jej nosicielami, podobnie jak 0,2-0,5% Finów, Szwedów i Norwegów. W porównaniu z rodakami, u których nie wykryto mutacji, Islandczycy ci mają ponad pięciokrotnie większe szanse na dożycie wieku 85 lat bez rozwinięcia choroby Alzheimer'a. Ich średnia długość życia jest także większa, mają bowiem 50% więcej szans na dożycie swoich 85-tych urodzin.

Mutacja zdaje się też zapobiegać łagodniejszym formom demencji starczej, która dotyka wiele osób w zaawansowanym wieku. Nosiciele mają 7,5 razy większe szanse dożyć 85-tego roku życia bez znacznych zaburzeń procesów poznawczych, na przykład utraty pamięci. Zdobywają także lepsze rezultaty w testach przeprowadzanych trzy razy do roku na osobach starszych mieszkających w domach opieki.

Dla Stefánssona oznacza to, że choroba Alzheimer'a i demencja starcza to dwie strony tego samego medalu, ze wspólną przyczyną w postaci gromadzenia się płytek białka amyloid- $\beta$  w mózgu, które są może nieco mniej widoczne u ludzi, którzy nie w pełni rozwinięli tę chorobę. „Patologowie od zawsze podejrzewali, że istnieje duża korelacja między chorobą Alzheimer'a a zwykłymi zmianami związanymi z procesami starzenia”, mówi Stefánsson. Lek, który naśladuje działanie mutacji byłby więc skuteczny zarówno w spowalnianiu zmian starczych jak i przeciwdziałaniu Alzheimer'owi.

Stefánsson i jego ekipa odkryli, że mutacja powoduje pojedynczą zmianę aminokwasową w APP. Ten aminokwas leży blisko miejsca, gdzie enzym o nazwie  $\beta$ -secretase1 (BACE1) „rozdrabnia” APP na mniejsze cząstki amyloidu- $\beta$ . Zablokowanie BACE1 w celu zwalczania Alzheimer'a nie jest bynajmniej nowym pomysłem. Firmy farmaceutyczne od dziesięciu lat pracują nad opracowaniem „inhibitorów BACE1” i kilka z nich przechodzi już testy kliniczne. „Badania Stefánssona sugerują, że

zablokowanie działania  $\beta$ -secretase1 na APP ma w rzeczy samej szansę na zapobieganie Alzheimerowi”, mówi Philippe Amouyel, epidemiolog z Pasteur Institute w Lille we Francji. Ale „trudno jest określić dokładny moment, w którym ten toksyczny proces mógłby być zablokowany”, ostrzega. „Jeśli okaże się, że proces ten trzeba hamować tak szybko, jak to tylko możliwe, będziemy musieli zaproponować nowy model testów klinicznych, aby sprawdzić skuteczność i efektywność leczenia”.

Julie Williams, ekspert w dziedzinie genetycznego podłoża Alzheimerera z Cardiff University w Walii zgadza się, że amyloid- $\beta$  na pewno przyczynia się do powstawania schorzenia Alzheimerera, lecz zwraca uwagę, że „nie możemy być pewni, iż jest on jedynym czynnikiem, który powinniśmy zwalczać poprzez terapię”.

Dla Stefánssona wyniki badań są dowodem na to, że obecne technologie w zakresie badania genomu są w stanie ukazać bardzo rzadkie mutacje genowe, które nie mniej jednak dają spory wgląd w mechanizmy leżące u podstaw powszechnie spotykanych chorób. Twierdzi, że popularne mutacje genetyczne tylko nieznacznie wpływają na czynniki takie jak ryzyko zachorowalności na daną chorobę. Z kolei rzadkie mutacje mają zazwyczaj zdecydowanie większy wpływ na zwiększenie lub zmniejszenie ryzyka zachorowalności u ich nosicieli. „Rzadkie zmiany genetyczne są w stanie dać nam wymierne informacje o genezie różnych schorzeń”, mówi Stefánsson. Wraz ze swoją ekipą planuje wkrótce opublikować badania dotyczące mutacji, które wpływają na ryzyko zachorowania na inne choroby, na przykład podagrę oraz raka jajnika. Jak sam twierdzi „przykładów nie brakuje”.

Opracowała: Katarzyna Chrzyszcz

Źródło: <http://www.nature.com/>

<http://laboratoria.net/home/14267.html>

**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](#)

**Partnerzy**