

[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

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



12-05-2026

[Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości](#)

Najlepsze pomysły łączące naukę z biznesem.



12-05-2026

[Kleszcz to tylko pośrednik](#)

Krętki Borrelia to częściowo „prezent” od gryzoni i ptaków



12-05-2026

[Jak rower zmienił świat](#)

Od drewnianej „maszyny biegowej” do emancypacji robotników i kobiet



12-05-2026

Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji...

Utworzą obserwatorium do badania fal grawitacyjnych.



12-05-2026

Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością

Samotność ma liczne negatywne skutki zdrowotne.



12-05-2026

Norowirusy - biegunka brudnych rąk

Przenoszone drogą pokarmową norowirusy wywołują gwałtowne wymioty.



12-05-2026

Rak nie jest wskazaniem do przedwczesnego

rozwiązania ciąży

W czasie ciąży można bezpiecznie prowadzić odpowiednie leczenie onkologiczne.



12-05-2026

Zakażenia w chirurgii to coraz większy problem

Konieczne jest wdrożenie skutecznego systemu opieki nad pacjentem.

Informacje dnia: [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#)

Partnerzy