

[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”.

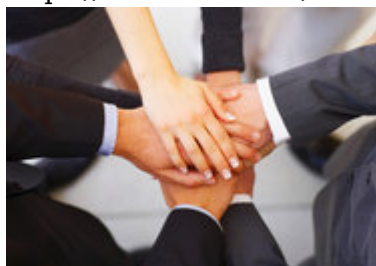
Naukowcy zaczęli od przedklinicznego modelu choroby, badając ją u myszy z tym samym niedoborem białka MECP2 (methyl CpG binding protein 2), co u ludzi z zespołem Retta. Klasyczny zespół Retta i niektóre jego odmiany są spowodowane mutacjami w genie MECP2. Ten gen zawiera instrukcje dotyczące tworzenia 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

<https://laboratoria.net/aktualnosci/28562.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