

[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



- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Artykuły](#)

Neurologiczne zaburzenie rozwoju: zespół Retta

Zespół Retta (*Rett syndrome, Rett's disorder, RTT, RS*) to neurologiczne zaburzenie rozwoju, które jest uwarunkowane genetycznie. Po raz pierwszy został opisany przez austriackiego lekarza- Andreeasa Retta w 1966 roku. Choroba pojawia się w wyniku zaburzenia funkcji genu MECP2.

Gen MECP2 znajduje się na żeńskim chromosomie X, dlatego choroba dotyka niemal wyłącznie dziewczynek, a u chłopców niemal zawsze powoduje obumieranie płodu jeszcze przed narodzinami (choć znane są przypadki chłopców urodzonych i żyjących z tą chorobą). Choroba występuje

z częstością 1:10 000 do 1:20 000 urodzeń, występuje na całym świecie - niezależnie od rasy i miejsca zamieszkania. Wyróżniamy 3 typy RTT: klasyczny zespół Retta, nietypowy zespół Retta oraz postać odmienną.



Fot.:http://usercontent1.hubimg.com/3184888_f520.jpg

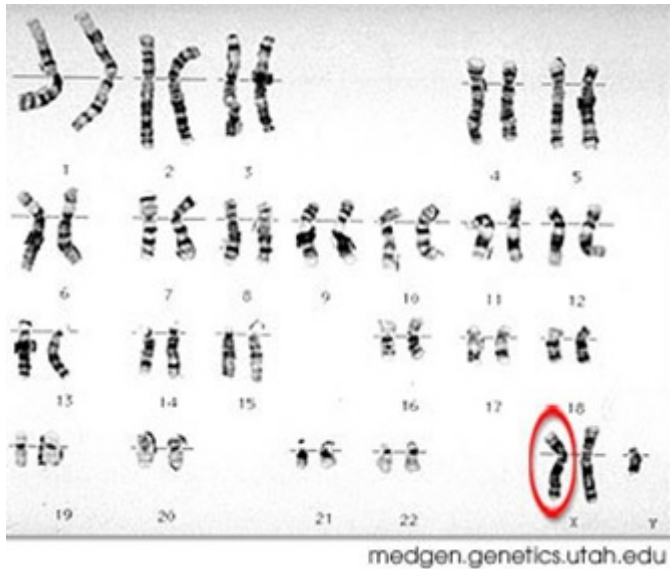
Patogeneza zespołu Retta

Zmutowany gen MECP2 odpowiadający za zespół Retta znajduje się na długim ramieniu chromosomu X. Locus związany z występowaniem zespołu jest umiejscowione w regionie q28, co odkryto w 1998 roku. Rok później, w 1999 roku zlokalizowano konkretny gen, którego mutacja odpowiada za wystąpienie choroby. Choroba jest dziedziczona z płcią w charakterze dominującym, najczęściej na chromosomie pochodzącym od ojca, a mutacja powstaje w wyniku duplikacji lub utraty locus Xq28 w chromosomie X. Dotychczas zidentyfikowano kilkaset mutacji, które mogą doprowadzić do takiego błędu w genie MECP2. 67% z nich stanowią mutacje punktowe (u ok. 80% przypadków postaci klasycznej i 40% przypadków postaci nietypowej). Usunięcie dużej części lub całego genu wykrywa się w ok. 8% przypadków postaci klasycznej i 4% w postaci nietypowej.

Gen MECP2

Gen MECP2 koduje białko MeCP2, zbudowane z 486 lub 498 aminokwasów (izoforma MeCP2A lub MeCP2B). Białko MeCP2A występuje w różnych tkankach m.in. w wątrobie, mięśniach szkieletowych, natomiast MeCP2B głównie w mózgu (w neuronach i w gleju). Białko to reguluje transkrypcję różnych genów, pełni kluczową rolę w rozwoju neuronów i układu nerwowego, procesie synaptogenezy. Większość mutacji w genie MECP2 powoduje całkowitą lub częściową utratę funkcji białka MeCP2. Wynika z tego, że za wystąpienie objawów odpowiada niedobór białka w organizmie. Również zwiększona ekspresja genu, a co za tym idzie-podniesienie ilości białka działa szkodliwie. Brak lub obniżenie aktywności tego białka prowadzi do zaburzeń w rozwoju mózgowia. Konsekwencją tego mogą być zmiany neurologiczne, zaburzenia funkcji poznawczych i wykonawczych oraz szeregu innych, ważnych procesów w ciele człowieka (np. oddychanie, postawa ciała, funkcje układu pokarmowego i układu krążenia).

Białko MECP2 reguluje pracę innych białek np. tych odpowiedzialnych za mózgowy czynnik wzrostu, neuronalny czynnik transkrypcji, regulator mitochondrialny reakcji oddechowej, białko wiążące czynnik wzrostu i wiele innych. Nietrudno więc zauważyć, że pełni wiele ważnych ról, a wszelkie zaburzenia jego powstawania i funkcjonowania wpływają na prace niemal całego organizmu.



Fot:<http://9f1780.medialib.glogster.com/media/8d2603f7f6cfd5822455acb8d9385f77faa0695425a3eaa347c246b471215e/karyotype.jpg>

« | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | »

<https://laboratoria.net/artykul/24906.html>

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