

### [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](#)

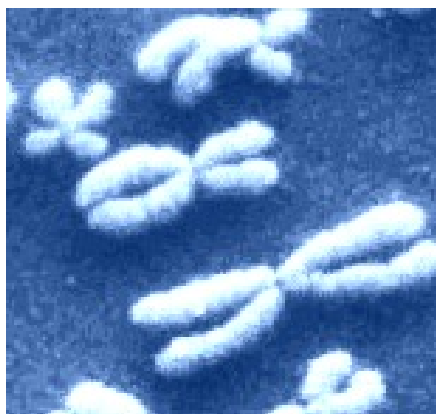
[Strona główna](#) > [Nowe technologie](#)

## Nowa terapia na zespół łamliwego chromosomu X

Naukowcy z Uniwersytetu Kraju Basków (UPV/EHU) i centrum neuronauk Achucarro odkryli nową terapię na zespół łamliwego chromosomu X - najbardziej rozpowszechnioną przyczynę autyzmu i upośledzenia umysłowego dzieci płci męskiej. W ramach nowej terapii proponowana jest modulacja układu endokannabinoidowego mózgu, aby złagodzić objawy choroby. To przełomowe odkrycie naukowe zostało ostatnio opisane w czasopiśmie Nature Medicine.

*"Lek pozostaje oczywiście poza zasięgiem ze względu na genetyczne pochodzenie choroby, niemniej*

*niezwykle pozytywnym jest fakt, że jesteśmy w stanie poprawić warunki życia chorych*" - zauważa Susana Mato, naukowiec z wydziału neuronauk UPV/EHU i z centrum Achucarro.



Zespół łamliwego chromosomu X (FXS) to schorzenie genetyczne, którego częstość występowania szacuje się na jeden przypadek na każde 4.000 osób. Zespół powstaje w następstwie niedoboru ekspresji białka FMRP (związanego z zespołem łamliwego chromosomu X i upośledzeniem umysłowym), które odgrywa zasadniczą rolę w regulacji funkcji neuronalnej. Chorzy dotknięci FXS charakteryzują się opóźnieniem umysłowym, deficytem uwagi, zachowaniami lękowymi i autystycznymi, samouszkodzaniem, obniżonym progiem bólu i częstymi napadami padaczkowymi. Wszystkie te anormalne ekspresje neuronalne są regulowane przez układ endokannabinoidowy.

Prace badawcze z wykorzystaniem genetycznie zmodyfikowanych myszy, które pozbawione były białka FMRP i praktycznie odtwarzały symptomatologię ludzkiego zespołu łamliwego chromosomu X, wykazały, że blokowanie receptorów kannabinoidowych CB1 za pomocą leku Rimonabant normalizuje zmiany kognitywne, wrażliwość na ból i napady padaczkowe. Odkrycie sugeruje, że podawanie farmaceutyków blokujących funkcję układu endokannabinoidowego mózgu może sprawdzić się jako nowa strategia leczenia pacjentów dotkniętych zespołem łamliwego chromosomu X.

Rimonabant był obecny na rynku już od jakiegoś czasu jako lek "do walki z otyłością" - wyjaśnia Mato. *"Stosowano go jednak w znacznie wyższych dawkach, które skutkowały pewnymi problemami psychicznymi i dlatego został wycofany z rynku"*. Niemniej był też szeroko wykorzystywany w badaniach przedklinicznych nad układem endokannabinoidowym, które pozwoliły dokładnie ustalić mechanizm jego działania.

Kolejnym krokiem - jak wskazuje Mato - powinna być dokładniejsza charakterystyka mechanizmu działania tej terapii oraz testy różnych dawek, aby sprawdzić, jaka będzie optymalna do normalizacji niedoboru. Dopiero wówczas można byłoby rozpocząć testy kliniczne. *"Jesteśmy tak naprawdę przekonani, że będzie to stosunkowo proste zadanie, gdyż lek był już na rynku, przeprowadzony został cały etap przedkliniczny dotyczący toksyczności dla ludzi i jest to relatywnie bezpieczny lek"* - podkreśla.

Mimo iż Mato uważa odkrycie za ogromny postęp, kładzie nacisk na wagę testów klinicznych, które wciąż mogą przynieść rozczarowujące wyniki. *"To niezwykle częste zjawisko przy opracowywaniu terapii na schorzenia psychiczne"* - stwierdza.

Więcej informacji:

Basque R+D+I

[http://www.basqueresearch.com/berria\\_irakurri.asp?Berri\\_Kod=4473&hizk=I#.UWfghVel5ic](http://www.basqueresearch.com/berria_irakurri.asp?Berri_Kod=4473&hizk=I#.UWfghVel5ic)

Źródło: [http://cordis.europa.eu/home\\_pl.htm](http://cordis.europa.eu/home_pl.htm)

<https://laboratoria.net/technologie/17397.html>

**Informacje dnia:** [Stypendia ministra nauki za znaczące osiągnięcia Doktor z TikToka: fajnie by było, gdyby w sieci to jednak naukowcy mówili o nauce](#) [Kierownik wyprawy polarnej](#) [Mikrolasery mogą wykrywać pojedyncze cząsteczki](#) [Duże teleskopy sfotografowały dwie formujące się planety](#) [Bakteriofagi mogą chronić żywność przed salmonellą](#) [Stypendia ministra nauki za znaczące osiągnięcia Doktor z TikToka: fajnie by było, gdyby w sieci to jednak naukowcy mówili o nauce](#) [Kierownik wyprawy polarnej](#) [Mikrolasery mogą wykrywać pojedyncze cząsteczki](#) [Duże teleskopy sfotografowały dwie formujące się planety](#) [Bakteriofagi mogą chronić żywność przed salmonellą](#) [Stypendia ministra nauki za znaczące osiągnięcia Doktor z TikToka: fajnie by było, gdyby w sieci to jednak naukowcy mówili o nauce](#) [Kierownik wyprawy polarnej](#) [Mikrolasery mogą wykrywać pojedyncze cząsteczki](#) [Duże teleskopy sfotografowały dwie formujące się planety](#) [Bakteriofagi mogą chronić żywność przed salmonellą](#)

## **Partnerzy**