

[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

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



23-12-2024

[Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia](#)

Najserdeczniejsze życzenia zdrowych, radosnych i pogodnych Świąt Bożego Narodzenia.



23-12-2024

[Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!](#)

Odbędą się one w dniach 11-13 czerwca w Expo XXI w Warszawie.



23-12-2024

[Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#)

Kobiety często nie czują typowych bólów co skutkuje gorszymi wynikami.



23-12-2024

[Świąteczna apteczka](#)

Szczypta umiaru i coś na zgagę



23-12-2024

[Radioaktywny pluton się nie ukryje](#)

Naukowcy znajdują go nawet na lodowcach



23-12-2024

Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14

Wyłoniono autorów najlepszych prac licencjackich i inżynierskich.



23-12-2024

Polacy są umiarkowanie prospołeczni

Polacy chcą wspierać materialnie.



23-12-2024

Związek między traumą z dzieciństwa a zespołem jelita drażliwego

Pokazały badania polskich naukowców.

Informacje dnia: [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Partnerzy