

### [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](http://www.cordis.europa.eu)

<http://laboratoria.net/aktualnosc/28562.html>



24-09-2024

## [Migrena to choroba - można ją leczyć](#)

Migrena to poważna choroba neurologiczna.



24-09-2024

## [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tężec](#)

Szczepionki powinny być dostępne bezpłatnie w placówkach.



24-09-2024

## [I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#)

Będzie współpracowała na rzecz doskonalenia jakości kształcenia.



24-09-2024

## [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#)

Zgłoszenia do 7 października.



24-09-2024

## [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#)

Od 29 września do 25 listopada.



24-09-2024

## [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#)

Powiedział PAP prof. Bolesław Samoliński, alergolog.



24-09-2024

# SpaceX planuje wystrzelenie 5 bezzałogowych misji na Marsa

Ma się to odbyć w ciągu dwóch lat.



24-09-2024

## Potrzebne są globalne ustalenia odnośnie mikroplastiku

Okazją do działania może być przygotowywany przez ONZ traktat.

**Informacje dnia:** [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#)

**Partnerzy**