

[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](#)

Nowe mutacje genów odpowiedzialne za wrodzoną łamliwość kości

Badania polskich pacjentów z wrodzoną łamliwością kości pokazały, że w jednej trzeciej przypadków za chorobę odpowiadają nowe mutacje genów, wcześniej niewiązane z tą

chorobą. To pokazuje, jak jeszcze bardzo dużo o tej chorobie nie wiemy - mówi w rozmowie z PAP genetyk z Łodzi.

Wrodzona łamliwość kości jest rzadką chorobą genetyczną, uwarunkowaną nieprawidłową ilością albo funkcją kolagenu. Zdarza się raz na około 20 tysięcy urodzeń.

Jej najbardziej charakterystyczne objawy to nadmierna kruchość i łamliwość kości, wiążąca się często z licznymi złamaniami przy niewielkich urazach a nawet w spoczynku. Oprócz tego u pacjentów mogą występować nieprawidłowości w uzębieniu, niebieskie zabarwienie twardówek, nadmierna ruchomość w stawach, niski wzrost oraz deformacje kostne.

Specjaliści z Zakładu Genetyki Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki (ICZMP) w Łodzi prowadzą badania nad genetycznym podłożem tej choroby w populacji polskiej.

"Jest to choroba o dosyć złożonym podłożu genetycznym. My staramy się znaleźć przyczynę molekularną tej nieprawidłowości. Badamy 34 geny, w tym dwa najczęściej związane z tą chorobą, czyli geny kolagenu COL1A1, COL1A2 - oraz różne inne, które mają potwierdzony udział w patogenezie choroby. Oraz takie, które prawdopodobnie mogą być w nią zaangażowane" - podkreśla dr n. med. Agnieszka Gach z Zakładu Genetyki ICZMP w Łodzi.

Dotąd specjaliści z Zakładu Genetyki ICZMP przebadali ponad 100 pacjentów z całej Polski - najmłodszy z nich mają zaledwie kilka miesięcy, najstarsi niemal 50 lat.

Z pobranej od nich krwi izolują DNA, po czym analizują sekwencje wybranych 34 genów. Następnie oceniają warianty genów i wybrane z nich - podejrzane o udział w patogenezie choroby - weryfikują inną metodą.

Wyniki badań wskazują, że w przypadku ponad 80 proc. pacjentów udaje się zidentyfikować podłoże genetyczne choroby. Zaskoczeniem dla badaczy było jednak to, że w około jednej trzeciej przypadków za występowanie choroby odpowiedzialne są nowe mutacje genów, które wcześniej nie były opisane w światowych bazach danych. Zdaniem dr Gach to pokazuje, jak wiele wciąż nie wiemy o tej chorobie.

„Jedna trzecia przebadanych przez nas pacjentów ma takie warianty w swoim genomie, które nigdy wcześniej nie były opisywane, czyli nigdy wcześniej nie były wiązane z tą chorobą. Dlatego wydaje się, że chociażby z tego względu, dla ogólnoswiatowego rozwoju nauki, jest to niezwykle ważne, żebyśmy populację polską przebadali i te wnioski udostępnili" - podkreśliła dr Gach.

Jak zauważa specjalistka, postawienie diagnozy molekularnej w przypadku pacjentów cierpiących na wrodzoną łamliwość kości jest "+postawieniem kropki nad i+ i dokończeniem diagnostyki klinicznej". Często bowiem pacjenci i ich rodziny funkcjonują wiele lat bez ostatecznego rozpoznania choroby, która może być dziedziczona z pokolenia na pokolenie.

Diagnostyka molekularna - jej zdaniem - jest również bardzo ważna z punktu widzenia poradnictwa genetycznego i oszacowania ryzyka powtórzenia się choroby u kolejnych dzieci. Często bowiem dla rodziców decyzja o posiadaniu kolejnego potomka jest zależna od wyniku badania molekularnego.

"Dopiero na podstawie wykonywanych u nas badań jesteśmy w stanie oszacować, jakie jest ryzyko i prawdopodobieństwo dla danej pary posiadania kolejnego dziecka z nieprawidłowością, czyli możemy stwierdzić, czy to jest ryzyko na poziomie 50, czy 25 proc., czy niższe" - zaznaczyła

specjalistka genetyki klinicznej.

Podkreśliła jednocześnie, że obecnie nie ma możliwości leczenia przyczynowego wrodzonej łamliwość kości. Pozostaje leczenie objawowe, wspomagające, które zwiększa komfort życia pacjenta i ogranicza liczbę złamań. Oparte jest ono głównie na zaopatrzeniu ortopedycznym, leczeniu farmakologicznym i wsparciu rehabilitacyjnym.

Łódzcy naukowcy zastrzegają, że znalezienie przyczyny molekularnej tej choroby nie będzie oznaczało przełomu dla pojedynczych pacjentów. Mają jednak nadzieję, że ich badania pozwolą pogłębić i rozszerzyć wiedzę na temat podłoża genetycznego tej choroby, co w przyszłości może przełożyć się na nowe kierunki terapii.

"Dlatego niezwykle ważne jest, abyśmy badali podłoże molekularne w chorobach rzadkich, także w przypadkach gdy na chwilę obecną nie ma skutecznego leku" - podkreśliła dr n. med. Agnieszka Gach.

Badacze z Zakładu Genetyki ICZMP w Łodzi nadal rekrutują i poszukują chętnych pacjentów do udziału w projekcie, pozostało ok. 30 miejsc dla nowych osób. Projekt ma zakończyć się jeszcze w tym roku.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/29062.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 tętec 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 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