

### [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](http://usercontent1.hubimg.com/3184888_f520.jpg)

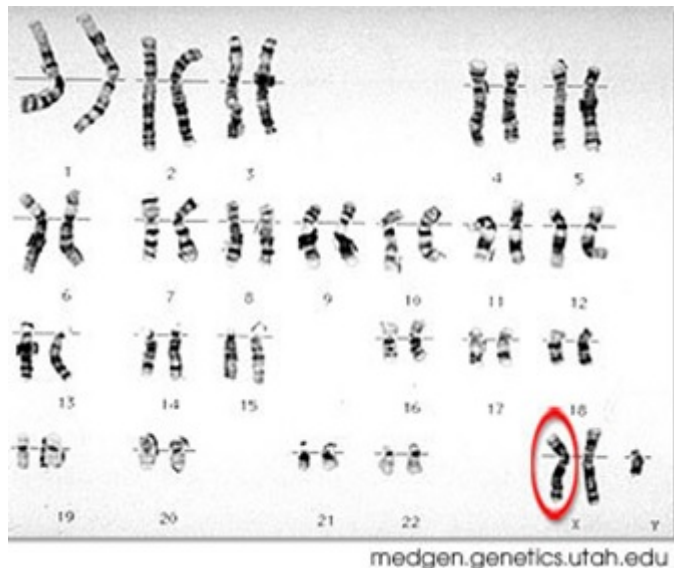
## Patogeneza zespołu Retta

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 kilkadziesiąt 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/8d2603f7f6cfd5822455acbfd8d9385f77faa0695425a3eaa347c246b471215e/karyotype.jpg>

« | [1](#) | [2](#) | [3](#) | [4](#) | [5](#) | [6](#) | »

<http://laboratoria.net/artukul/24906.html>

**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