

 Zawartość zarchiwizowana w dniu 2023-03-06

Naukowcy zidentyfikowali mutację powiązaną z najpowszechniejszą formą epilepsji

Zespół naukowców, których badania są finansowane ze środków unijnych, odkrył, że mutacja chromosomu 15 jest powiązana z najpowszechniejszą formą epilepsji. Wyniki opublikowane w czasopiśmie Nature Genetics poszerzają naszą wiedzę o przyczynach epilepsji i mogą ostatecznie dopr...



Zespół naukowców, których badania są finansowane ze środków unijnych, odkrył, że mutacja chromosomu 15 jest powiązana z najpowszechniejszą formą epilepsji. Wyniki opublikowane w czasopiśmie Nature Genetics poszerzają naszą wiedzę o przyczynach epilepsji i mogą ostatecznie doprowadzić do opracowania nowych leków do zwalczania tej

choroby.

Wsparcie unijne pochodziło z projektu EPICURE (Funkcjonalna genomika i neurobiologia epilepsji: podstawa nowych strategii terapeutycznych), finansowanego w ramach tematu "Nauki o życiu, genomika i biotechnologia na rzecz zdrowia" Szóstego Programu Ramowego (6PR).

Epilepsja jest jedną z najpowszechniejszych chorób ośrodkowego układu nerwowego, na którą cierpi niemal 30 mln ludzi na całym świecie. Około połowa wszystkich przypadków ma silne podłoże genetyczne. Do tej pory odkryto około 20 genów powiązanych z tą chorobą. Jednakże geny te są powiązane z bardzo rzadkimi formami epilepsji, natomiast genetyczne czynniki ryzyka stojące za bardziej powszechnymi formami choroby pozostają nieznane.

Badania skoncentrowały się na idiopatycznej epilepsji uogólnionej (IGE), która odpowiada za jedną trzecią wszystkich przypadków epilepsji. Naukowcy zbadali DNA ponad 1.000 osób chorych na IGE i porównali z DNA ponad 3.500 osób

wolnych od tej choroby.

Odkryli, że u 1% pacjentów chorych na IGE brakowało niewielkiego odcinka chromosomu 15. U żadnej z przebadanych, zdrowych osób nie odnotowano tej delecji. Poprzednie badania powiązały tę samą delecję chromosomu 15 z upośledzeniami umysłowymi, schizofrenią i innymi schorzeniami neuropsychiatrycznymi.

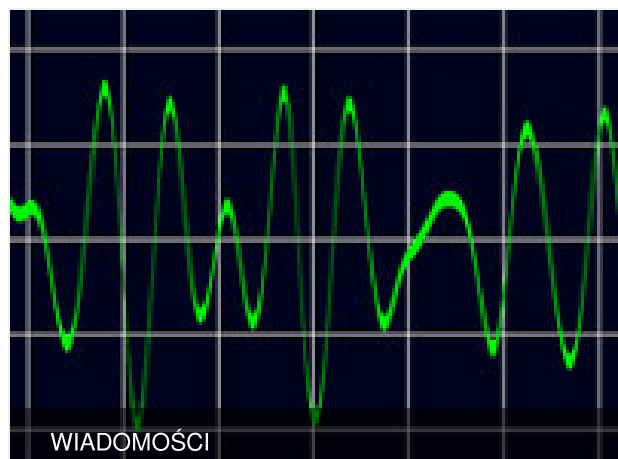
Dalsze badania pacjentów z delecją pokazały, że niektórzy z nich odziedziczyli mutację po rodzicach, podczas gdy u innych mutacja wydaje się pojawiać spontanicznie. Jedna z matek, która miała delecję, cierpiała na zespół lęku napadowego. Z kolei inni pacjenci z tą samą mutacją wydawali się nie wykazywać objawów.

Odcinek DNA, który uległ delecji zawiera co najmniej siedem genów, w tym jeden kodujący białko o nazwie CHRNA7 (neuronalny receptor nikotynowy acetylocholino). CHRNA7 reguluje przekazywanie bodźców między komórkami nerwowymi, a mutacje we wspomnianych genach zostały powiązane z epilepsją w ramach wcześniej prowadzonych badań.

Nowe odkrycie wnosi wiele do naszej wiedzy na temat mechanizmów molekularnych zachodzących zarówno w przypadku epilepsji, jak i zaburzeń powiązanych z tą mutacją. Jednocześnie odkrycie, że mutacja jest powiązana z tak szerokim spektrum schorzeń, nie dając żadnych objawów u niektórych pacjentów, oznacza, że trudno byłoby ją wykorzystać, na przykład, podczas genetycznej sesji konsultacyjnej.

Mimo to, naukowcy są przekonani, że ich badania doprowadzą ostatecznie do opracowania nowych sposobów leczenia epilepsji. Tymczasem potrzebne są dalsze badania, aby poznać złożone podłoże genetyczne tego zaburzenia neurologicznego.

Powiązane artykuły



Naukowcy zidentyfikowali nowy gen epilepsji u myszy

4 Sierpnia 2009

Ostatnia aktualizacja: 15 Stycznia 2009

Permalink: <https://cordis.europa.eu/article/id/30347-scientists-identify-mutation-linked-to-common-form-of-epilepsy/pl>

European Union, 2025

