

GENETYCZNE PODŁOŻE CHOROBY ALZHEIMERA

Ryzyko zachorowania na chorobę Alzheimera wzrasta wraz z wiekiem i na każde 5 lat po ukończeniu 65 r.ż. ulega podwojeniu. Oznacza to, że głównym czynnikiem ryzyka wystąpienia tej choroby jest zaawansowany wiek. Istnieją jednak przypadki zachorowań przed 60–65 rokiem życia. Mówimy wówczas o chorobie Alzheimera o wczesnym początku. Jej genetyczne podłoże zbada dr inż. Magdalena Machnicka z Wydziału Matematyki, Informatyki i Mechaniki Uniwersytetu Warszawskiego.

Przyczyny choroby Alzheimera są złożone, ale wydaje się, że w przypadkach choroby Alzheimera o wczesnym początku (ang. early-onset Alzheimer's disease, EOAD) kluczową rolę odgrywają czynniki genetyczne. „Nieprawidłowe funkcjonowanie genu, które jest podłożem choroby, może wynikać z mutacji w sekwencji kodującej ten gen lub też z nieprawidłowej regulacji jego ekspresji, będącej efektem mutacji w obszarze regulatorowym. Mutacje zlokalizowane w kodujących regionach genomu są intensywnie badane od wielu lat. Znacznie słabiej poznane są mutacje położone w obszarach regulatorowych, gdyż ich znalezienie jest trudniejsze. Celem naszego projektu jest właśnie zidentyfikowanie tych zmian zlokalizowanych w niekodujących, regulatorowych obszarach genomu, i powiązanych z chorobą Alzheimera” – wyjaśnia dr inż. Magdalena Machnicka.

Jeśli uda się osiągnąć ten cel, zidentyfikowane mutacje będą mogły stać się podstawą do opracowania nowych metod diagnostycznych, dzięki którym możliwe będzie nie tylko wczesne wykrycie choroby Alzheimera, ale też bardziej precyzyjne oszacowanie ryzyka jej wystąpienia u członków rodzin osób nią dotkniętych. Dzięki temu osoby znajdujące się w grupie ryzyka, będą mogły zostać objęte odpowiednią opieką znacznie wcześniej, nawet przed wystąpieniem pierwszych objawów choroby. Ponadto znajomość zmian genetycznych, będących przyczyną procesów patologicznych prowadzących do choroby, pozwoli na dobór bardziej efektywnych, celowanych terapii.

Projekt jest finansowany w ramach trzeciego konkursu w programie POWROTY realizowanym przez Fundację na rzecz Nauki Polskiej w ramach Programu Operacyjnego Inteligentny Rozwój.

Dr inż. Magdalena Machnicka ukończyła Międzywydziałowe Studium Biotechnologii SGGW w Warszawie, a zarówno pracę magisterską, jak i inżynierską oraz studia doktoranckie realizowała w Laboratorium Bioinformatyki i Inżynierii Białka Międzynarodowego Instytutu Biologii Molekularnej i Komórkowej w Warszawie. Jest laureatką programu POWROTY FNP, a także laureatką stypendium w projekcie „Rozwój nauki – rozwojem regionu – stypendia i wsparcie towarzyszące dla mazowieckich doktorantów (2013) i stypendystką w programie START FNP (2017).