



Úttörő európai kutatás az értelmi fogyatékoságok és autizmus genetikai hátteréről

A Nemzeti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Hivatal által meghirdetett **ERA-NET COFUND PROGRAM** keretében a Debreceni Egyetemen által megvalósított **2019-2.1.7-ERA-NET-2022-00039** azonosítószámú, **Idegrendszer-fejlődéstani betegségek hátterében álló epigenetikai érzékenységek páciensközpontú feltárása: gyógyszeresen kezelhető betegségmodellek létrehozása interdiszciplináris megközelítéssel** című projektje befejeződött.

Az EPINEURODEVO nevű, hat ország együttműködésével megvalósult hároméves európai kutatási program sikeresen zárult. A projekt célja az volt, hogy feltárja azokat a genetikai és környezeti tényezőket, amelyek értelmi fogyatékoságok és autizmus kialakulásához vezethetnek. A konzorcium intézményei – DZNE Göttingen (Németország), Milano Human Technopole (Olaszország), Alicante Idegtudományi Intézet (Spanyolország), KU Leuven (Belgium), Haifa Egyetem (Izrael) és Debreceni Egyetem – közösen dolgoztak azon, hogy megértsék a hiszton fehérjék metilációs zavara által okozott betegségek hátterét.

A kutatók dóziszfüggő gének hatását vizsgálták páciens eredetű agyi organoidokon, valamint transzgenikus és xenotranszplantációs egérmodelleken gén- és strukturális szinten. A magyar kutatócsoport kiemelt szerepet játszott a strukturális vizsgálatokban, amelyek során kimutatták, hogy a beteg idegsejtek jelentős morfológiai változásai összefüggésben állhatnak az értelmi fogyatékoságokkal.

A legintenzívebben vizsgált betegségek közé tartozott a Williams-Beuren szindróma, a DUP7 szindróma, a Kabuki szindróma, a Wiedemann-Steiner szindróma és a folsavhiányos táplálkozás okozta idegrendszeri elváltozások, amelyekre jelenleg nincsen hatékony gyógymód. Az állatkísérletek során egy daganatterápiában használt gyógyszer ígéretesnek bizonyult ezen betegségek kezelésére, amely reményt adhat a jövőbeni terápiás fejlesztésekre.

Bár a projekt hivatalosan lezárult, a konzorcium továbbra is együtt kíván működni más finanszírozási források bevonásával, hogy folytathassa kutatásait ezen a létfontosságú területen.

A szerződött támogatás összege: 53 480 000 Ft

A támogatás intenzitása: 100 %

A projekt kezdete: 2022.06.01.



A projekt befejezési dátuma: 2025.05.31.

A projektről bővebb tájékoztatás Dr. Mészár Zoltán szakmai vezetőtől kérhető.

Elérhetősége: meszarz@anat.med.unideb.hu



NEMZETI KUTATÁSI, FEJLESZTÉSI
ÉS INNOVÁCIÓS HIVATAL

AZ NKFI ALAPBÓL
MEGVALÓSULÓ
PROJEKT