

### [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

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

## Retrotranspozony genomu i choroby u ludzi



**Elementy transponowalne stanowią sekwencje DNA, które mogą zmienić lokalizację w obrębie genomu, tworząc mutacje i zmieniając tożsamość genetyczną komórki. Elementy transponowalne są istotne dla funkcji i ewolucji genomu.**

Elementy transponowalne, skategoryzowane odpowiednio do ich mechanizmów transpozycji, reprezentują jeden z kilku rodzajów ruchomych elementów genetycznych. Stanowiące do 50% genomu, elementy transponowalne tworzą znaczną część DNA w komórkach eukariotycznych. Elementy transponowalne klasy I lub retrotranspozony działają na zasadzie odwrotnej transkrypcji, a elementy transponowalne klasy II lub transpozony DNA kodują enzym transponazę, konieczny do insercji i wycinania.

Niektóre elementy transponowalne, zwane LINE-1 (L1) oraz SINE, są aktywne w ludzkim genomie. Elementy te przemieszczają się w obrębie genomu, wykorzystując pośrednie RNA i aktywność odwrotnej transkryptazy na potrzeby kopiowania i wklejania elementów. Ich losowe przemieszczanie się może wpłynąć na ludzki genom, prowadząc do powstania mutacji i wielu zaburzeń genetycznych. Toteż, żywiciel ma ścisłą kontrolę nad aktywnością retrotranspozonów. W finansowanym ze środków unijnych projekcie L1-DIGEORGESYNDROME (Role of LINE-1 retrotransposons in the human disease DiGeorge Syndrome) zbadano mechanizmy kontroli aktywności elementów transponowalnych, które nadal nie są w pełni poznane.

Członkowie projektu potwierdzili wcześniejsze obserwacje, jakoby kompleks mikroprocesorowy (Drosha-DGCR8) kontrolował aktywność retrotranspozonów u ssaków. Badacze wykazali, że mikroprocesor może przetworzyć rejon 5' niepodlegający translacji (5' UTR) niektórych elementów transponowalnych, pozwalając uzyskać wytrzymałą i stabilną drugorzędową strukturę RNA in vitro oraz in vivo. Otrzymane wyniki wskazują, że mikroprocesor tłumi retrotranspozony u ssaków, wiążąc i przetwarzając drugorzędową strukturę RNA w pośrednich cząsteczkach RNA.

Co istotne, synteza mikroRNA (miRNA) jest najlepiej znaną funkcją mikroprocesora. W projekcie opisano nową rolę let-7 w regulacji aktywności retrotranspozonów L1 u ssaków i utrzymaniu spójności genomu.

Defekt kompleksu mikroprocesorowego wywołany przez mikrodelecję fragmentu chromosomu 22 wiąże się z zaburzeniem, zwanym zespołem DiGeorge'a. Odkrycia, poczynione w ramach projektu, mogą przyczynić się do odkrycia terapii genetycznych, zdolnych wyleczyć ten śmiertelny zespół.

Źródło: [www.cordis.europa.eu](http://www.cordis.europa.eu)

<http://laboratoria.net/aktualnosci/27564.html>



23-04-2025

## **NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"**

Z mW tym roku 10 wybranych projektów uzyska w sumie prawie 4,4 mln zł wsparcia.



23-04-2025

## **Misja z polskim astronautą**

W maju na Międzynarodową Stację Kosmiczną może ona wystartować.



23-04-2025

## **Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach**

Badania te podsumowano w komunikacie Wydziału Fizyki UW.



23-04-2025

## [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#)

Ponad 500 różnych wydarzeń.



23-04-2025

## [Popularyzator astronomii](#)

Po prostu patrzmy w niebo



23-04-2025

## [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów...](#)

Informuje pismo „JAMA Internal Medicine”.



23-04-2025

## [Wszechświat może się bardzo wolno obracać](#)

Twierdzą naukowcy z University of Hawaii w Manoa.



23-04-2025

## [Weganom może brakować lizyny i leucyny](#)

Można je znaleźć m.in. w roślinach strączkowych, orzechach i nasionach.

**Informacje dnia:** [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#) [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#) [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#)

**Partnerzy**