

### [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

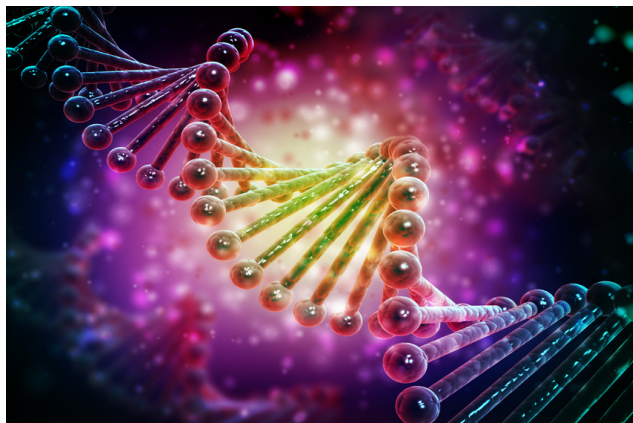
Naukowy styl życia

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/aktualnosc/27564.html>



14-01-2025

## [Targi LABS EPXO 2025](#)

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

## [Nanotechnologia w medycynie](#)

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

## [Uważaj na zimno](#)

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

## Indeks sytości i gęstość odżywcza

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

## Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

## Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

## Głęboki sen oczyszcza mózg

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

## [Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie](#)

Informuje pismo „Nutrients“.

**Informacje dnia:** [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

**Partnerzy**