

### [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](#)

## **Alergie i choroby immunologiczne rezultatem mutacji genowych**



**Naukowcy z National Institutes of Health (NIH) zidentyfikowali nowy syndrom genetyczny, składający się z wielu problemów zdrowotnych, do których można zaliczyć ciężkie alergie, niedobór odporności, choroby autoimmunologiczne, osłabienie motoryki i cech neuropoznawczych. Badacze, kierowani przez naukowców z National Institute of Allergy and Infectious Diseases z NIH, zaobserwowali, że różnorakie i zróżnicowane objawy są rezultatem mutacji w pojedynczym genie związanym z metabolizmem cukru. W nadchodzących badaniach klinicznych naukowcy planują ocenić poszczególne rodzaje cukrów jako potencjalny sposób leczenia dla osób cierpiących na tę rzadką genetyczną chorobę.**

Badanie, opublikowane w Journal of Allergy and Clinical Immunology, dotyczyło ośmiu pacjentów z dwóch rodzin. Rodziny były pierwotnie skierowane do NIH z powodu ciężkiej egzemy oraz nawracających infekcji skóry i płuc. Poprzez badanie tej grupy, badacze stwierdzili, że syndrom ten jest spowodowany przez mutację w genie PGM3, która prowadzi do wytwarzania się niedoczynnego białka PGM3. Ponadto zespół badawczy z NIH wykazał, że niedoczynność PGM3 prowadzi do powstania niższych poziomów cukrów, które są niezbędne do glikozylacji oraz przyłączania cukrów do białek. Glikozylacja jest procesem niezbędnym dla normalnego wzrostu i funkcjonowania wszystkich tkanek i narządów w ludzkim ciele. Wiele objawów u ludzi z mutacjami PGM3 odzwierciedla się w produkcji nadmiernie glikozylowanych białek w całym organizmie. W laboratorium dodanie pewnego rodzaju cukrów do komórek pacjentów z mutacjami PGM3 wzmocniło komórkowe poziomy cukrów niezbędnych do glikozylacji, co sugerowałoby nową potencjalną metodę leczenia.

Naukowcy z NIH muszą jeszcze rozwikłać, jak błędy w przebiegu glikozylacji wpływają na układy immunologiczne osób z mutacjami PGM3. Jednakże, ich dotychczasowe wyniki sugerują, że inne, mniej poważne defekty w glikozylacji mogą odgrywać rolę w bardziej częstych alergicznych i immunologicznych chorobach, otwierając potencjalnie nowe możliwości dla opracowywania terapii.

**Autor tłumaczenia: Agata Ogórek**

Źródło: <http://www.medicalnewstoday.com/releases/273551.php>

<http://laboratoria.net/aktualnosci/20880.html>



29-11-2024

## **W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku**

Wskazał w rozmowie z PAP prof. Wiesław Jędrzejczak.



29-11-2024

## **Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości**

Wynika z nowych badań.



29-11-2024

## **W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła**

Wynika z nowych analiz opublikowanych w PLOS ONE.



29-11-2024

## Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy

Podkreślali uczestniczący w konferencji poświęconej tej tematyce.



29-11-2024

## Program naprawczy dla NCBR

Stwierdza Minister Wieczorek dla PAP.



29-11-2024

## ICChF PAN z grantem KE

Utworzy ośrodek badań nad zastosowaniem nienaturalnych aminokwasów.



29-11-2024

## Słoneczny sposób na zamianę "banalnego" metanu

Francuscy badacze opracowali katalizator.



29-11-2024

## Algorytm poeta?

A\Zbadano, jak odbiorcy reagują na poezję autorstwa AI oraz człowieka

**Informacje dnia:** [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#) [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#) [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#)

### **Partnerzy**