

[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.

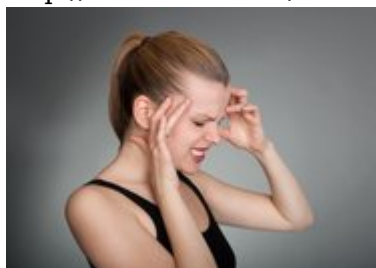
Badanie, opublikowane w Journal of Allergy and Clinical Immunology, dotyczyło ośmiu pacjentów z dwóch rodzin. Rodziny były pierwotnie skierowane do NIH z powodu ciężkiej egzemy oraz nawracających infekcji skóry i płuc. Poprzez badanie tej grupy, badacze stwierdzili, że syndrom ten jest spowodowany przez 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>



24-09-2024

Migrena to choroba - można ją leczyć

Migrena to poważna choroba neurologiczna.



24-09-2024

Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tężec

Szczepionki powinny być dostępne bezpłatnie w placówkach.



24-09-2024

I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach

Będzie współpracowała na rzecz doskonalenia jakości kształcenia.



24-09-2024

Będzie kolejna edycja maratonu

[programistów](#)

Zgłoszenia do 7 października.



24-09-2024

[Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżycy](#)

Od 29 września do 25 listopada.



24-09-2024

[Astma oskrzelowa spowodziową konsekwencją](#)

Powiedział PAP prof. Bolesław Samoliński, alergolog.



24-09-2024

[SpaceX planuje wystrzelenie 5 bezzałogowych misji na Marsa](#)

Ma się to odbyć w ciągu dwóch lat.



24-09-2024

[Potrzebne są globalne ustalenia odnośnie mikroplastiku](#)

Okazją do działania może być przygotowywany przez ONZ traktat.

Informacje dnia: [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#)

Partnerzy