

[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](#)

Polka wyjaśnia zagadki zespołu DiGeorge'a



Towarzyszy mu około 180 objawów m.in. wady serca. Zespół DiGeorge'a, występujący prawie tak często jak zespół Downa, lekarze rozpoznają jednak rzadko. Polka szuka genów odpowiedzialnych za jego powstawanie, aby ułatwić diagnostykę tej choroby.

"Zespół DiGeorge'a objawia się wieloma różnymi cechami klinicznymi. Głównymi są wady serca, występujące w około 80 proc. przypadków. Towarzyszą mu także: niepełnosprawność intelektualna, rozszczep podniebienia, dysmorfia twarzy, nawracające infekcje, wady słuchu i wzroku. W sumie jest około 180 cech klinicznych, które mogą występować w tym zespole" - powiedziała PAP dr Beata Nowakowska z Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.

Zespół ten - podkreśla badaczka - występuje bardzo często. Rodzi się z nim jedno na 2 do 4 tys. dzieci. „Jest prawie tak samo częsty jak zespół Downa, który potrafi rozpoznać każdy. Ponieważ towarzyszy mu tak dużo cech klinicznych, to pediatrzy mają duży problem z diagnozowaniem tego zespołu. W efekcie dzieci są leczone na serce, rozszczepy, infekcje, a nie diagnozowane genetycznie” - wyjaśniła rozmówczyni PAP.

Poznanie przyczyn choroby - mówi dr Nowakowska - jest pierwszym krokiem do tego, byśmy kiedyś mogli myśleć o leczeniu takich zaburzeń. Dopiero potem możemy sprawdzać jak działa zmutowany gen, czy białko. Bez tego pierwszego kroku nie da się nic zrobić w przyszłości.

U 80-90 proc. pacjentów przyczyną choroby jest brak krótkiego fragmentu na chromosomie 22. Jednak u około 10-20 proc. pacjentów pozostaje ona nieznaną. Dr Nowakowska, w ramach grantu sfinansowanego przez Fundację na rzecz Nauki Polskiej, szuka innych przyczyn genetycznych prowadzących do powstania zespołu DiGeorge'a.

"Zajęłam się poszukiwaniem, innych niż delecja (mutacja genu - PAP) w chromosomie 22, aberracji chromosomowych (czyli braku lub powielenia fragmentu chromosomu), w całym genomie. Do tego zastosowałam technikę mikromacierzy - są to płytki, na których umieszczamy cały genom i porównujemy go z genomem osoby zdrowej. Drugą metodą przeze mnie stosowaną, jest sekwencjonowanie nowej generacji. Metoda ta umożliwia identyfikację mutacji we wszystkich znanych genach podczas jednego badania. Dodatkowo, aby stwierdzić, która z mutacji prowadzi do pojawienia się schorzenia, badaniu poddawane są również genomy rodziców pacjentów" - tłumaczy

badaczka.

Przyznaje, że trudno oszacować ilość genów, które mogą być odpowiedzialne za powstawanie zespołu DiGeorge'a. We fragmencie wspomnianego chromosomu 22 zlokalizowanych jest 40 genów i wszystkie mogą wpływać na cechy kliniczne pacjentów. Na razie wyodrębniono jeszcze 16 innych genów, które zmutowane mogą być przyczyną zespołu DiGeorge'a. Jak tłumaczy specjalistka, to nie jest kwestia konkretnych genów, a bardziej całych ich szlaków, które - jeśli są zaburzone - prowadzą do wad rozwojowych.

Ekspertka sprawdza też geny u innych pacjentów, wykazujących podobne objawy kliniczne, co chorzy na zespół DiGeorge'a. Jak podkreśla, sukcesem będzie potwierdzenie, że mutacje w jednym genie są przyczyną choroby u więcej niż jednego z badanych pacjentów.

Wyodrębnienie genów odpowiedzialnych za powstawanie zespołu DiGeorge'a będzie przydatne w diagnostyce tej choroby. "Często rodzice chorego dziecka chodzą z nim od lekarza do lekarza i szukają przyczyny choroby. Specjaliści mówią, że można zrobić operację serca czy rozszczepu podniebienia, ale tak naprawdę nie wiedzą dlaczego dziecko jest chore" - opisuje rozmówczyni PAP.

Tymczasem - mając cały obraz kliniczny zespołu DiGeorge'a - umożliwiamy diagnostykę dzieci, które do tej pory nie były diagnozowane. Będzie też wiadomo, jak dziecko powinno być prowadzone, jaką ma mieć rehabilitację i czego można spodziewać się w przyszłości.

Zespół może prowadzić też do chorób psychicznych takich jak depresja czy schizofrenia. Rodzice, znając przyczynę choroby swojego dziecka, będą wiedzieli też czy mogą planować kolejne potomstwo. Idąc do poradni genetycznej będą mogli sprawdzić, czy któregoś z rodziców nie jest nosicielem mutacji genów, prowadzących do choroby dziecka.

Źródło: www.naukawpolsce.pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/21359.html>



07-11-2024

PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego

PCI Days - kluczowe wydarzenie dla przemysłu farmaceutycznego.



07-11-2024

Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy

Trzeba też jednak pamiętać o prostym i tanim badaniu.



07-11-2024

Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością

Po 40-tce zaczynamy spać coraz krócej i coraz płycej.



07-11-2024

[Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#)

Efekty prac mogą być przydatne.



07-11-2024

[Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#)

Warto rozmawiać z dziećmi na trudne tematy.



07-11-2024

[Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#)

Wykazało badanie z udziałem prawie 90 tys. osób.



07-11-2024

Test stania na jednej nodze dobrze określa stan zdrowia

Oraz ryzyko zgonu u osób 50+.



07-11-2024

Wirtualne zajęcia jogi skutecznym remedium na przewlekły ból pleców

Poinformowano w czasopiśmie „JAMA Network Open”.

Informacje dnia: [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#) [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#) [PCI Days 2025 - Targi dla Przemysłu Farmaceutycznego i Kosmetycznego](#) [Nie tylko szczepienia przeciw HPV ważne w prewencji raka szyjki macicy](#) [Jak skutecznie poradzić sobie z bezsennością](#) [Naukowcy stworzyli beton z dodatkiem wody słonej zamiast słodkiej](#) [Nie trzymajmy dzieci pod kloszem z tematem śmierci](#) [Dużo światła w nocy może prowadzić do przedwczesnej śmierci](#)

Partnerzy