

[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](#)

Wysyłkowy test DNA już w sprzedaży



Wykonywany na podstawie samodzielnie pobranego materiału test pozwalający wykryć nosicielstwo uwarunkowanego genetycznie, rzadkiego zespołu Blooma został dopuszczony na amerykański rynek przez Food and Drug Administration (FDA) - informuje serwis „BBC News/Health”.

Zespół Blooma to rzadka choroba uwarunkowana genetycznie. Opisał ją w roku 1954 nowojorski dermatolog David Bloom. U chorych szczególnie łatwo dochodzi do uszkodzeń chromosomów. Mutacja genu BLM dotyczy chromosomu 15 i wyjątkowo często występuje wśród aszkenazyjskich Żydów. Co setny jest nosicielem wywołującego go nieprawidłowego genu. Jednak przypadki zachorowań odnotowano w wielu krajach, na przykład w Japonii. Potomstwo dwojga nosicieli ma duże szanse zachorowania, ale dotąd w USA rozpoznano tylko 170 przypadków zespołu Blooma.

Białko kodowane przez gen BLM należy do rodziny helikaz DNA. Podobnie jak inne helikazy, bierze udział w procesie transkrypcji, katalizując reakcję rozplecenia podwójnej helisy DNA. Możliwe, że bierze także udział w procesie naprawy DNA.

Osoby cierpiące na zespół Blooma są niskie, mają wysoki ton głosu, długą, wąską czaszkę, wydatny nos i uszy. Czasem są opóźnione umysłowo. Mogą cierpieć na przewlekłe choroby układu oddechowego oraz cukrzycę. Pod wpływem światła słonecznego na ich skórze pojawiają się zmiany barwnikowe oraz „pajęczki” naczyniowe (telangiektazje) - charakterystyczne jest zwłaszcza zaczerwienienie w kształcie motyla na twarzy. Są również bardzo podatne na nowotwory i mają problemy z płodnością. Przeciętny chory przeżywa nie więcej niż 27 lat.

Wspierana przez Google, działająca od roku 2006 firma 23andMe z Kalifornii opracowała testowy zestaw. Po zamówieniu pocztą (za 99 dolarów) nabywca pobiera próbkę śliny, a po wysłaniu jej do 23andMe - dowiaduje się, czy badany jest nosicielem zespołu Blooma.

Choć odpowiedzialna za dopuszczanie leków i żywności na amerykański rynek Food and Drug Administration zabroniła sprzedaży kilku podobnych testów, w końcu zgodziła się na dopuszczenie zestawu 23andMe. Ma też uprościć procedurę dotyczącą podobnych produktów tego rodzaju.

Chociaż FDA zdecydowała się dopuścić zestaw wykrywający zespół Blooma, zastrzegła, że „żaden test nie jest doskonały” i zasugerowała, że powinny go stosować tylko osoby, w przypadku których nosicielstwo genu jest prawdopodobne. Na opakowaniu musi znaleźć się informacja dotycząca dalszego postępowania, kontaktu z lekarzem.

Źródło: www.nauka.pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/23095.html>



10-01-2025

[Jak bakteria robi przemeblowanie w swojej komórce?](#)

Polski zespół naukowców odkrył istotę maszynerii produkującej białka.



10-01-2025

[Na dezinformację szczególnie narażeni młodzi ludzie](#)

Większość młodych ludzi czerpie informacje z Internetu.



23-12-2024

[Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia](#)

Najserdeczniejsze życzenia zdrowych, radosnych i pogodnych Świąt Bożego Narodzenia.



23-12-2024

Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!

Odbędą się one w dniach 11-13 czerwca w Expo XXI w Warszawie.



23-12-2024

Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn

Kobiety często nie czują typowych bólów co skutkuje gorszymi wynikami.



23-12-2024

Świąteczna apteczka

Szczypta umiaru i coś na zgage



23-12-2024

[Radioaktywny pluton się nie ukryje](#)

Naukowcy znajdują go nawet na lodowcach



23-12-2024

[Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Wyłoniono autorów najlepszych prac licencjackich i inżynierskich.

Informacje dnia: [Jak bakteria robi przemeblowanie w swojej komórce? Na dezinformację szczególnie narażeni młodzi ludzie Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#)
[Świąteczna apteczka Jak bakteria robi przemeblowanie w swojej komórce? Na dezinformację szczególnie narażeni młodzi ludzie Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#)
[Świąteczna apteczka Jak bakteria robi przemeblowanie w swojej komórce? Na dezinformację szczególnie narażeni młodzi ludzie Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn](#)
[Świąteczna apteczka](#)

Partnerzy