

### [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>

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



02-07-2026

## **Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej**

Analizy mają pokazać, jak promieniowanie kosmiczne wpłynęło na nośniki leków.



23-06-2026

## **Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej**

Dostawca szkoleń aptaskil przygotowuje wykwalifikowanych specjalistów.



22-06-2026

## **Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią**

Opracowanie strategii leczenia nowotworów odpornych na terapię.



22-06-2026

## **Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy**

## **bold elektryczny**

Pojazd powstał z myślą o udziale w zawodach inżyniersko-wyścigowych.



22-06-2026

## **Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne**

W badaniach uczestniczyły polskie ośrodki.



22-06-2026

## **Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego**

Wśród ukraińskich uchodźców.



22-06-2026

## **Życie seksualne coraz częściej przenosi się do świata technologii**

Sfera ta rośnie szybciej niż wiedza o jej wpływie na ludzką seksualność.



22-06-2026

## Przyjemnych snów życzy anesteziolog

Wystarczy przestrzegać protokołu znieczulenia.

**Informacje dnia:** [Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy bolid elektryczny](#) [Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne](#) [Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego](#) [Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy bolid elektryczny](#) [Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne](#) [Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego](#)

**Partnerzy**