

[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>



12-05-2026

Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości

Najlepsze pomysły łączące naukę z biznesem.



12-05-2026

Kleszcz to tylko pośrednik

Krętki Borrelia to częściowo „prezent” od gryzoni i ptaków



12-05-2026

Jak rower zmienił świat

Od drewnianej „maszyny biegowej” do emancypacji robotników i kobiet



12-05-2026

Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji...

Utworzą obserwatorium do badania fal grawitacyjnych.



12-05-2026

Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością

Samotność ma liczne negatywne skutki zdrowotne.



12-05-2026

Norowirusy - biegunka brudnych rąk

Przenoszone drogą pokarmową norowirusy wywołują gwałtowne wymioty.



12-05-2026

Rak nie jest wskazaniem do przedwczesnego rozwiązania ciąży

W czasie ciąży można bezpiecznie prowadzić odpowiednie leczenie onkologiczne.



12-05-2026

Zakażenia w chirurgii to coraz większy problem

Konieczne jest wdrożenie skutecznego systemu opieki nad pacjentem.

Informacje dnia: [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#)

Partnerzy