

[Akceptuję](#)

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](#)

Nowe podejście do wczesnej diagnostyki przewlekłych chorób nerek u dzieci



Tubulopatie pierwotne - choroby nerek skategoryzowane jako zaburzenia wrodzone lub genetyczne, które zazwyczaj dotyczą dzieci - są obecnie nieuleczalne i często mają negatywny wpływ na jakość życia chorych. Choroba może zakłócić wczesny rozwój poprzez zahamowanie wzrostu, niewydolność nerek i krzywicę. Aby zająć się tymi upośledzającymi następstwami tubulopatii pierwotnych w rozwoju dziecka, w toku projektu badawczego RenalTube zaprojektowano kliniczną bazę danych, w której przechowywane mają być informacje diagnostyczne o pacjentach dotkniętych chorobą.

Zespół, którego pracami kierowali doktor Fernando Santos i doktor Helena Gil-Peña z Uniwersytetu w Oviedo i Centralnego Szpitala Uniwersyteckiego w Asturii (HUCA), współpracował z 410 badaczami klinicznymi z różnych krajów nad tworzeniem portalu RenalTube. W ciągu trzech lat od powstania portalu zgromadzono szczegółowe informacje o ponad 400 chorych z całego świata i opublikowano wyniki w czasopismach naukowych poświęconych nefrologii dziecięcej.

Laboratoria biorące udział w projekcie przeprowadzały automatyczne sekwencjonowanie genów, co umożliwiło diagnostykę genetyczną badanych pacjentów. Prace badawcze zespołu zaowocowały odkryciem nowych mutacji w niektórych tubulopatiach pierwotnych.

Eksperti zajmujący się z grupą pacjentów dotkniętych 23 różnymi rodzajami patologii pracują w trzech laboratoriach. Prace pod kierunkiem Centralnego Szpitala Uniwersyteckiego w Asturii (HUCA) koncentrują się na przykład na różnych postaciach dziedzicznej krzywicy.

Chorzy ze zdiagnozowaną postacią tubulopatii pierwotnej mogą dostarczać dane kliniczne na potrzeby portalu. W tym celu lekarz prowadzący musi zarejestrować się w portalu RenalTube i wypełnić ankietę obejmująca kilka aspektów historii choroby pacjenta.

Więcej informacji:

Uniwersytet w Oviedo, <http://www.uniovi.es/en>

Źródło: www.cordis.europa.eu

<http://laboratoria.net/aktualnosci/19418.html>



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.



23-12-2024

Polacy są umiarkowanie prospołeczni

Polacy chcą wspierać materialnie.



23-12-2024

Związek między traumą z dzieciństwa a zespołem jelita drażliwego

Pokazały badania polskich naukowców.

Informacje dnia: [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Partnerzy