

### [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](#)

## Mutacja genu GATA4 źródłem wad serca

Mutacja pojedynczego genu ma związek z rozwojem dwóch rodzajów chorób serca - ubytku przegrody międzykomorowej u noworodków oraz niewydolności serca u dorosłych - informuje pismo "Cell".

Naukowcy z Gladstone Institutes w San Francisco przeprowadzili analizę genetyczną w rodzinie, w której powszechna była mutacja genu GATA4. Blisko połowa dzieci w badanej rodzinie rodziła się z ubytkiem przegrody międzykomorowej, a u wielu osób we wczesnej dorosłości diagnozowano niewydolność serca.

Gen GATA4 odgrywa niezwykle istotną rolę w prawidłowym rozwoju i funkcjonowaniu serca. Kodowane przez GATA4 białko o tej samej nazwie aktywuje lub wycisza inne geny związane z rozwojem tego narządu.

Naukowcy pobrali od rodziny próbki skóry i przeprogramowali je, by stworzyć z nich komórki serca. Pozwoliło to zaobserwować nieprawidłowości w zakresie aktywacji i wyciszenia genów. Deregulacja polegająca na wyciszaniu dotyczyła m.in. genów biorących udział w procesie rozwoju serca w okresie prenatalnym, w tym tych odpowiedzialnych za powstawanie przegrody międzykomorowej. Aktywacji ulegały natomiast geny związane z kształtowaniem innych narządów, choć w danym momencie ich aktywność nie była potrzebna i powinny być wyciszone.

Dalsze obserwacje wykazały, że mutacja genu GATA4 hamowała działanie innego genu biorącego udział w procesie rozwoju serca, a mianowicie TBX5. Aby rozwój przebiegał prawidłowo, oba te geny powinny ze sobą współpracować. Jeśli jednak jeden z nich jest zmutowany, drugi nie jest w stanie pracować normalnie.

Z powodu pojedynczej mutacji praktycznie cała sieć genów regulowanych przez GATA4 oraz TBX5 była zakłócona, co powodowało rozwój choroby.

Choć trudno jest opracować lek regulujący działanie genów o tak szerokim zakresie wpływu, naukowcy mają nadzieję, że w przyszłości uda się naprawić część szkód wyrządzonych przez mutację. Zidentyfikowali oni skupisko genów kontrolowanych przez GATA4, które mogłoby stać się potencjalnym celem leków.

Źródło: [www.naukawpolsce.pap.pl](http://www.naukawpolsce.pap.pl)  
<http://laboratoria.net/aktualnosci/26550.html>



14-01-2025

## **Targi LABS EPXO 2025**

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

## **Nanotechnologia w medycynie**

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

## [Uważaj na zimno](#)

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

## [Indeks sytości i gęstość odżywcza](#)

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

## [Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana](#)

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

## [Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

## [Głęboki sen oczyszcza mózg](#)

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

## [Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie](#)

Informuje pismo „Nutrients”.

**Informacje dnia:** [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie](#) [Uważaj na zimno](#) [Indeks sytości i gęstość odżywcza](#) [Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana](#) [Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie](#)

[Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

## **Partnerzy**