

[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](#)

Odkryto związek między genami a wydajnością ćwiczeń

Naukowcy z King`s College London odkryli mutację genetyczną, która ogranicza zdolność człowieka do wydajnego ćwiczenia, czyli tzw. tolerancję wysiłkową, gdyż upośledza

wykrywanie przez komórki stężenia tlenu w środowisku - poinformowało czasopismo „New England Journal of Medicine”.

Zespół dr. Federico Formenti'ego natrafił na pacjenta, który charakteryzował się obniżonym tempem wzrostu, utrzymującym się stale niskim poziomem glukozy we krwi, ograniczoną zdolnością wysiłkową i bardzo dużą liczbą czerwonych krwinek (<https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMoa1907362>).

Naukowcy przeprowadzili analizę genetyczną i analizę profili białkowych tego przypadku, a następnie zbadali fizjologię oddechową pacjenta na symulowanej wysokości, zmierzili jego wydolność wysiłkową i wykonali szereg testów metabolicznych.

Okazało się, że pacjent posiada mutację w genie von Hippel-Lindau (VHL), który ma kluczowe znaczenie dla przetrwania komórek w warunkach zmniejszonej dostępności tlenu. Wskutek wspomnianej mutacji dochodzi do upośledzenia funkcjonalności mitochondriów, czyli centrów energetycznych komórki, co zmniejsza ich wydajność i w efekcie ogranicza wydolność aerobową pacjenta w porównaniu do osób bez mutacji.

„Odkrycie tej mutacji i związanego z nią fenotypu jest ekscytujące, ponieważ umożliwia głębsze zrozumienie fizjologii człowieka, szczególnie w zakresie tego, w jaki sposób nasze ciało wyczuwa i reaguje na zmniejszoną dostępność tlenu” - mówi dr Formenti.

Jak dodaje, opisywana mutacja może wpływać na regulację metabolizmu człowieka i funkcję mięśni szkieletowych. Odkrycie stanowi również podstawę do poszukiwania innych mutacji związanych ze szlakami wykrywania tlenu przez komórki, co jest o tyle ważne, że lepsze zrozumienie tych mechanizmów może się przyczynić do powstania nowych metod leczenia stanów niedotlenienia.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/29486.html>



09-09-2024

Jak poradzić sobie z końcem wakacji?

Dobrym sposobem jest opracowanie planu na „po urlopie”.



09-09-2024

Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne

Wytyczne dotyczące mpox są adekwatne do obecnej sytuacji.



09-09-2024

[Przydatność organów do przeszczepu](#)

Syntetyczna krew może istotnie wpłynąć na transplantologię.



09-09-2024

[Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#)

Język ewoluuje w kontekście społecznym, a jego odmiany zawsze konkurują ze sobą.



09-09-2024

[Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#)

Wykazują naukowcy w najnowszych badaniach.



09-09-2024

[Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#)

Z 30-letnim wyprzedzeniem zwykłym testem krwi można je wykryć.



09-09-2024

[Galaktyki są dużo większe, niż sądzono](#)

Galaktyka Andromedy już od dawna oddziałuje na Drogę Mleczną.



09-09-2024

[System inteligentnego zarządzania pojazdami nagrodzony przez...](#)

Nagrodzony przez Siemens i PW.

Informacje dnia: [Jak poradzić sobie z końcem wakacji?](#) [Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i](#)

[adekwatne Przydatność organów do przeszczepu Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#) [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#) [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#)

Partnerzy