

[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](#)

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>



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 zgagę



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