

[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>

<http://laboratoria.net/aktualnosci/20880.html>



09-10-2024

[Biologia przystosowała człowieka do](#)

[przeżywania sytuacji stresowych](#)

Doświadczenie powodzi wiąże się z ogromnym stresem.



09-10-2024

[Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#)

Odkrycie może pomóc w opracowaniu nowych metod.



09-10-2024

[Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#)

Ta metoda daje nadzieję na zmianę sposobu, w jaki zarządzamy chorobami.



09-10-2024

[Szczepionka przeciwko wirusowi HPV](#)

WHO zaleca kolejną szczepionkę w jednej dawce



09-10-2024

[Całe "okablowanie" mózgu muszki opisane](#)

A Polak ma publikację w "Nature", bo... grał w grę.



09-10-2024

[Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych...](#)

Wyniki badań nad nią - przełomowe dla ludzkości.



09-10-2024

[Badania mikroRNA, ważne dla zrozumienia chorób](#)

Nagrodzone medycznym Noblem.



09-10-2024

[Grzyby i ludzie mają wspólnego przodka](#)

Rozmowa z mykolog dr hab. Martą Wrzosek.

Informacje dnia: [Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych](#) [Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#) [Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#) [Szczepionka przeciwko wirusowi HPV](#) [Całe "okablowanie" mózgu muszki opisane](#) [Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych technologii](#) [Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych](#) [Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#) [Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#) [Szczepionka przeciwko wirusowi HPV](#) [Całe "okablowanie" mózgu muszki opisane](#) [Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych technologii](#)

Partnerzy