

## [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](#)

## Wysyłkowy test DNA już w sprzedaży



**Wykonywany na podstawie samodzielnie pobranego materiału test pozwalający wykryć nosicielstwo uwarunkowanego genetycznie, rzadkiego zespołu Blooma został dopuszczony na amerykański rynek przez Food and Drug Administration (FDA) - informuje serwis „BBC News/Health”.**

Zespół Blooma to rzadka choroba uwarunkowana genetycznie. Opisał ją w roku 1954 nowojorski dermatolog David Bloom. U chorych szczególnie łatwo dochodzi do uszkodzeń chromosomów. Mutacja genu BLM dotyczy chromosomu 15 i wyjątkowo często występuje wśród aszkenazyjskich Żydów. Co setny jest nosicielem wywołującego go nieprawidłowego genu. Jednak przypadki zachorowań odnotowano w wielu krajach, na przykład w Japonii. Potomstwo dwojga nosicieli ma duże szanse zachorowania, ale dotąd w USA rozpoznano tylko 170 przypadków zespołu Blooma.

Białko kodowane przez gen BLM należy do rodziny helikaz DNA. Podobnie jak inne helikazy, bierze udział w procesie transkrypcji, katalizując reakcję rozplecenia podwójnej helisy DNA. Możliwe, że bierze także udział w procesie naprawy DNA.

Osoby cierpiące na zespół Blooma są niskie, mają wysoki ton głosu, długą, wąską czaszkę, wydatny nos i uszy. Czasem są opóźnione umysłowo. Mogą cierpieć na przewlekłe choroby układu oddechowego oraz cukrzycę. Pod wpływem światła słonecznego na ich skórze pojawiają się zmiany barwnikowe oraz „pajęczki” naczyniowe (telangiektazje) - charakterystyczne jest zwłaszcza zaczerwienienie w kształcie motyla na twarzy. Są również bardzo podatne na nowotwory i mają problemy z płodnością. Przeciętny chory przeżywa nie więcej niż 27 lat.

Wspierana przez Google, działająca od roku 2006 firma 23andMe z Kalifornii opracowała testowy zestaw. Po zamówieniu pocztą (za 99 dolarów) nabywca pobiera próbkę śliny, a po wysłaniu jej do 23andMe - dowiaduje się, czy badany jest nosicielem zespołu Blooma.

Choć odpowiedzialna za dopuszczanie leków i żywności na amerykański rynek Food and Drug Administration zabroniła sprzedaży kilku podobnych testów, w końcu zgodziła się na dopuszczenie zestawu 23andMe. Ma też uprościć procedurę dotyczącą podobnych produktów tego rodzaju.

Chociaż FDA zdecydowała się dopuścić zestaw wykrywający zespół Blooma, zastrzegła, że „żaden test nie jest doskonały” i zasugerowała, że powinny go stosować tylko osoby, w przypadku których nosicielstwo genu jest prawdopodobne. Na opakowaniu musi znaleźć się informacja dotycząca dalszego postępowania, kontaktu z lekarzem.

Źródło: [www.nauka.pap.pl](http://www.nauka.pap.pl)

<http://laboratoria.net/aktualnosci/23095.html>



03-10-2024

## [Studenci poszerzają wiedzę medyczną](#)

Dzięki grze w wirtualnej rzeczywistości.



03-10-2024

## [Ponad 218 tys. studentów korzysta z mLegitymacji](#)

Informuje Ministerstwo Cyfryzacji.



03-10-2024

## [Psycholog o pomocy powodzianom](#)

Mamy naturalną potrzebę pomagania ludziom.



03-10-2024

## [Muzyka pomocna w leczeniu osób](#)

Z zaburzeniami wynikającymi z używania narkotyków czy alkoholu.



03-10-2024

## [Kardiochirurgia zмага się z brakami kadrowymi](#)

Podobnie jest też w innych krajach.



03-10-2024

## [Potrafimy zapędzić bakterie do roboty](#)

Odpowiednio zaprogramowane bakterie produkują leki, białka i żywność.



03-10-2024

## Mikrożele zmieniające właściwości podczas druku 3D

Dla lepszego poznania raka piersi.



03-10-2024

## System ewaluacji działalności naukowej wymaga zmian

Poważniejsze zmiany powinny wejść w życie od następnego okresu.

**Informacje dnia:** [Studenci poszerzają wiedzę medyczną Ponad 218 tys. studentów korzysta z mLegitymacji Psycholog o pomocy powodzianom](#) [Muzyka pomocna w leczeniu osób Kardiochirurgia zмага się z brakami kadrowymi](#) [Potrafimy zapędzić bakterie do roboty](#) [Studenci poszerzają wiedzę medyczną Ponad 218 tys. studentów korzysta z mLegitymacji Psycholog o pomocy powodzianom](#) [Muzyka pomocna w leczeniu osób Kardiochirurgia zмага się z brakami kadrowymi](#) [Potrafimy zapędzić bakterie do roboty](#) [Studenci poszerzają wiedzę medyczną Ponad 218 tys. studentów korzysta z mLegitymacji Psycholog o pomocy powodzianom](#) [Muzyka pomocna w leczeniu osób Kardiochirurgia zмага się z brakami kadrowymi](#) [Potrafimy zapędzić bakterie do roboty](#)

**Partnerzy**