JESTEM

PRZECIW

Mit: Nigdy zespół Downa nie może być wyleczony

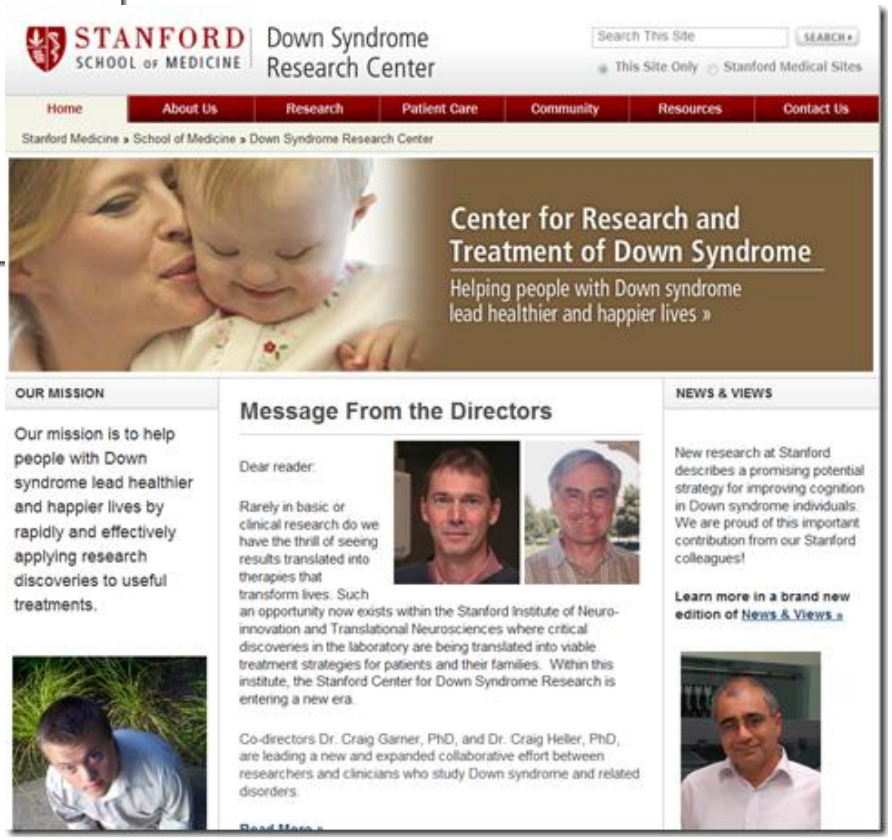
Prawda:

Badania nad zespołem Downa są olbrzymim krokiem naprzód poprzez zidentyfikowanie genów znajdujących się na chromosomie 21, które powodują cechy charakterystyczne dla ZD. Naukowcy wierzą obecnie, że możliwe będzie polepszanie, korygowanie albo zapobieganie problemom związanym z ZD w przyszłości.” NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY USA 2005

2012

http://www.dsrtf.org/

http://dsresearch.stanford.edu/



Kathleen Gardiner
William Mobley
Ahmad Salehi
Jacquline London
Jean Delabar
Alberto Costa
Craig Garner
Elizabeth Gould
Mara Dierssen
Huntington Potter
Patrizia Bianchi

Start Archiwum Kontakt Warto zobaczyć Prezentacje Facebook

324 badań klinicznych związanych z zespołem Downa

Kategoria: Wiedza o Zespole Downa

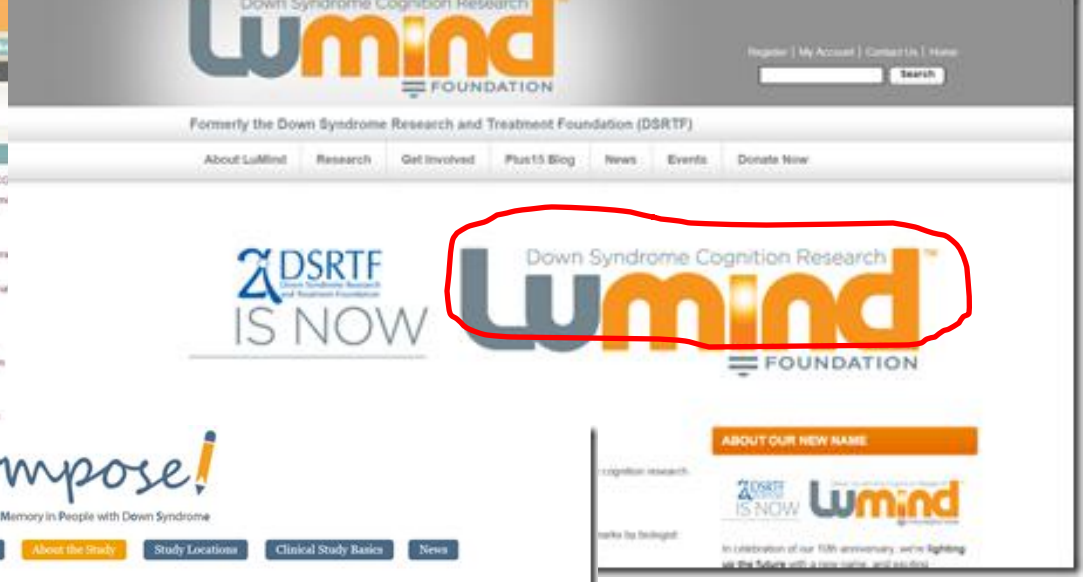
Pytanie brzmiało: czy badania nad zespołem Downa są gdzieś wypisane, ile ich jest? Podawałem wielokrotnie, że najlepszym źródłem wiedzy w tym temacie są strony oficjalnie zajmujące się badaniami klinicznymi typu https://clinicaltrials.gov/

Na tej stronie identyfikujemy 324 badania kliniczne związane z ZD.

Wybierz język

WIEDZA O ZESPOLE DOWNA

- Czy wiesz co się dzieje z badaniami nad EGCG
- Dlaczego w przypadku mitochondriów w ZD, m... się o konieczności regulacji metylacji
- Czy melatonina wpływa na DYRK 1 A?
- Badania nad biomarkerami choroby Alzheimera... zespole Downa
- "Aktywność SOD 1 to problem do 14 roku życia... czyli musimy używać antyutleniaczy
- IQ a sen dzieci z zespołem Downa
- Definicja zespołu Downa
- 324 badań klinicznych związanych z zespołem Downa
- Transplantacja nowych komórek
- Usp 16, czyli wyczerpany zbiornik na komórki macierzyste
- "Mam mutację genu MT... trakcie ciąży zwiększ ...



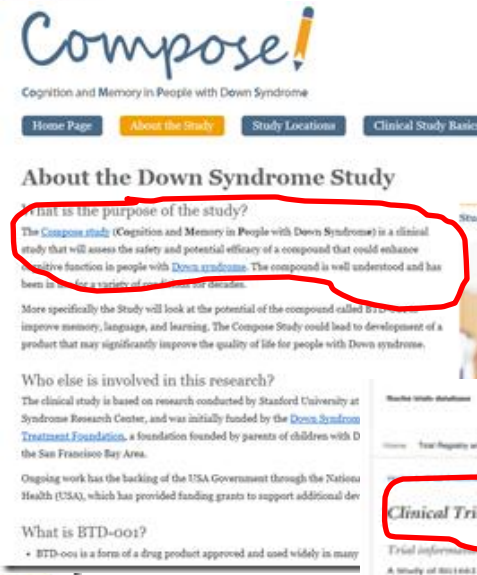
ONGOIN STUDIES - TESDAD

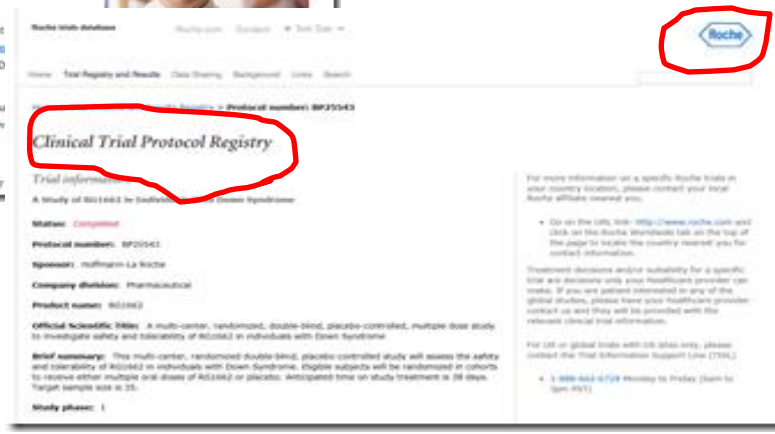
COGNITIVE STIMULATION

EXPLANATORY VIDEO NEUROIMAGE EXAMINATION

EXPLANATORY VIDEO NEUROPHYSIOLOGY EXAMINATION

For more information see full prospectus





LECZENIE Z ZESPOŁU DOWNA,

czy jest to możliwe?

ZESPÓŁ DOWNA jest całościowym zaburzeniem obejmującym kaskadę patologii wynikających z błędu genetycznego trisomii pełnej lub częściowej 21 chromosomu, prowadzącym do wcześniejszej, zakodowanej genetycznie, śmierci osoby z tą wadą i progresywnym pogorszeniem się jakości życia będącym efektem zaburzeń i stanów chorobowych, wpływających na funkcje poznawcze, komunikację, sprawność ruchową i możliwość prowadzenia samodzielnego życia.

TRISOMIA 21

(zespół Downa)

225 genów

59 pseudogenów

TRISOMIA 21 – GENY

- 49 genów (22%) - aktywność ich jest wzmocniona proporcjonalnie do zwiększonej ich liczby
- 16 genów (7%) - jest pobudzonych
- 126 genów (56%) - jest skompensowana
- 34 geny (15%) - jest wysoce zindywidualizowana (ale mogą być skompensowane lub pobudzone)

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1950826/

CZYNNIKI WPŁYWAJĄCE NA FENOTYP

Strona główna » Zdrowie i Rehabilitacja » Zespół Downa » Wiedza o Zespole Downa » **Jeszcze o trisomii częściowej 21 chromosomu, czyli co mówią delecje**

Jeszcze o trisomii częściowej 21 chromosomu, czyli co mówią delecje

Styczeń 16, 2014 by Jarek
Kategoria: Wiedza o Zespole Downa

Lubię to! Udostępnij 0 +1

Czy trisomia częściowa zmienia funkcjonowanie dziecka z ZD? Tak to jest oczywiste. Kazda m genów będących w nadekspresji to coś korzystnego dla organizmu. Jednakże czy można mieć nie skutkuje czymś negatywnym dla dziecka ZD? Wciąż to jest przecież dodatkowy "bagaż" ge

Zaczynę od definicji delecji, gdyż szukając w polskich źródłach nie mogliście znaleźć danych na właśnie delecja określa fakt utraty części chromosomu w genetyce.

http://pl.wikipedia.org/wiki/Aberracje_chromosomowe

A teraz postaram się wyjaśnić problem do końca dotyczący trisomii częściowej. 21 chromosmu

Ekspresja genów wpływa na poziom IQ w zespole czyli jak genetyka warunkuje IQ w zespole Down

Kwiecień 23, 2014 by Jarek
Kategoria: Wiedza o Zespole Downa

Lubię to! Udostępnij 0 +1

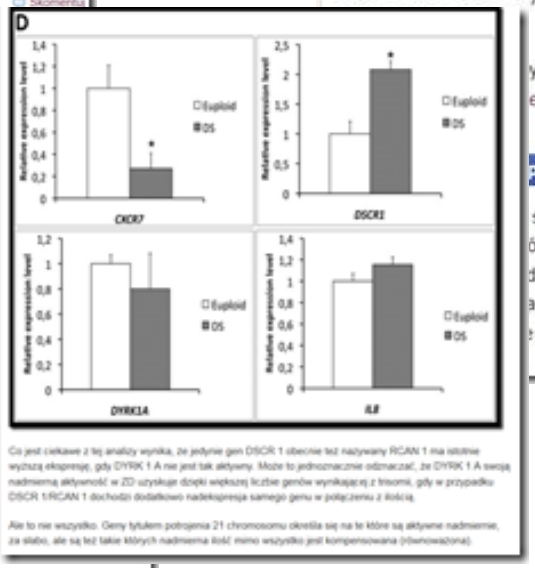
POZIOM IQ osób z zespołem Downa zależy od ekspresji genów!!! Ekspresję genów moz to oznacza, że na POZIOM IQ osób z zespołem Downa można także WPŁYWAĆ? Jeste

Gdy pisałem o poziomie IQ u osób z ZD wydawało mi się, że dotarłem do wszystkich kor Prosiłem Richarda o wsparcie i potwierdził, że to co można było znaleźć to znaleźliśmy.

Pisałem zatem o delecjach genów, o ich mutacjach, o czynnikach epigenetycznych, które mogą zmieniać ich ekspresję, ale pewien niedosyt pozostał. Czułem, że to nie wszystko. Opisując wpływ mutacji MTHFR na poziom IQ dzieci z ZD wciąż wiedziałem, że to nie wszystko.

http://www.zespoldowna.info/mozliwosci-osob-z-zespolem-downa-czy-wartosc-iq-jako-wyznacznik-inteligencji-mozna-zmienic.html

http://www.zespoldowna.info/mozliwosci-osob-z-zespolem-downa-moga-byc-ograniczane-prze-mutacje-genow.html



Co jest ciekawe z tej analizy wynika, że jedynie gen DSCR 1 obecnie też nazywany RCAN 1 ma istotnie wyższą ekspresję, gdy DYRK 1 A nie jest tak aktywny. Może to jednoznacznie odznaczać, że DYRK 1 A swoją nadmierną aktywność w ZD uzyskuje dzięki większej liczbie genów wynikającej z trisomii, gdy w przypadku DSCR 1/RCAN 1 dochodzi dodatkowo nadekspresja samego genu w połączeniu z ilością.

Ale to nie wszystko. Geny tylutem potrojenia 21 chromosomu określa się na te które są aktywne nadmiernie, za słabo, ale są też takie których nadmierna ilość mimo wszystko jest kompensowana (równoważona).

MTHFR C 677 T, zespół Downa, MTRR A 66 G, MTR A 2756

y Jarek
espole Downa

Skomentuj

pnij 0 +1

są jednoznacznie powiązane z poczęciem, ciążą i urodzeniem dziecka z wadą ólności zespołem Downa. Nikt nie wie jak to jest, że u jednych kobiet z mutacja nie drugi są one bardzo jednoznaczne. Przepraszam, ja już wiem, zarozumiale mogę ada kobiety przed, zawsze po wystąpieniu problemu, więc nikt nie wie i nie będzie była przed...

http://www.zespoldowna.info/jeszcze-o-trisomii-czesciowej-21-chromosomu-czyli-co-mowia-delecje.html

http://www.zespoldowna.info/ekspresja-genow-jako-czynnik-ksztaltujacy-stany-chorobowe-w-zespole-downa.html

http://www.zespoldowna.info/ekspresja-genow-wplywa-na-poziom-iq-w-zespole-downa-czyli-jak-genetyka-warunkuje-iq-w-zespole-downa.html

POWODY ZESPOŁU DOWNA

Punkt kontrolny wrzeciona podziałowego, czyli jak nie MTHFR to to.

Marzec 23, 2014 by Jarek Skomentuj
Kategoria: Wiedza o Zespole Downa

Lubię to! Udostępnij 0 +1

"Jarek, jak nie MTHFR to co powoduje, że rodzimy dzieci z zespołem Downa?"...ja bym dopowiedział, że my wszyscy rodzimy dzieci inne niż to oczekujemy z perspektywy genetycznej.

Punkt kontrolny wrzeciona podziałowego (Spindle Assembly Checkpoint (SAC)) działa niczym furtka. Pozwala komórce przechodzić dalej, gdy jej materiał genetyczny jest gotowy i właściwy do funkcjonowania.

http://wiki.biol.uw.edu.pl/w/Biologia_kom%C3%B3rki_M/Mitoza

W momencie, gdy w komórce nie ma SAC lub jest uszkodzony, komórki żeńskie dziedziczą złą ilość chromosomów.

To jest mechanizm, potwierdzony w ostatnich badaniach, który powoduje, że pojawia się płód z wadą genetyczną. Podsumowując: problem płodu z wadą genetyczną wiąże się z wadliwie działającym system "kontroli jakości", który dopuszcza komórki o złym zapisie genetycznym do dalszego rozwoju i funkcjonowania.

Polecam także ten artykuł:
http://esciencenews.com/articles/2014/03/18/new.understanding.why.chromosome.errors.are.high.womens.eggs

Janek pod lupą, czyli bilans po 90 miesiącach życia – istota szara

Maj 9, 2014 by Janek

Kategoria: Wiedza o Zespole Downa

Relationship between brain and cognitive processes in Down syndrome.

RÓŻNICE ANATOMICZNE:

1.Móżdżek o 30% mniejszy

2.Istota biała o 16% mniejsza

3.Istota szara o 18% mniejsza

4.Hipokamp jest mniejszy o 25-30%

Table *Mean volumes in Down syndrome and control groups*

Structure	Down syndrome, n = 16	Controls, n = 15	*p* Value, *U* score
Total brain volume	1,068.3 (79.7)	1,297.5 (124.2)	*<0.0001, 12
Right amygdala	1.859 (0.429)	2.093 (0.328)	†0.3230, 95
Left amygdala	1.848 (0.373)	2.088 (0.457)	†0.2684, 92
Right hippocampus	2.875 (0.402)	3.957 (0.685)	†0.0328, 66
Left hippocampus	2.627 (0.320)	3.715 (0.521)	†0.0016, 40

http://cibsr.stanford.edu/news/documents/Pinter_DS_AMYG_(Neurol.01).pdf

1.Hipokampus prawy osób z ZD jest mniejszy w kilku badaniach, w stosunku do grupy kontrolnej między 25 a 28 %.

2.Hipokampus lewy osób z ZD jest mniejszy w kilku badaniach, w stosunku do grupy kontrolnej między 27 a 30 %.

3.W chorobie Alzheimera pogłębia się ta dysproporcja, gdyż hipokamp w pierwszej kolejności ulega degradacji.

4.Ciało migdałowate jest mniejsze od grupy kontrolnej, jednak nie jest aż tak znacząca wielkość.

http://pl.wikipedia.org/wiki/Cia%C5%82o_migda%C5%82owate

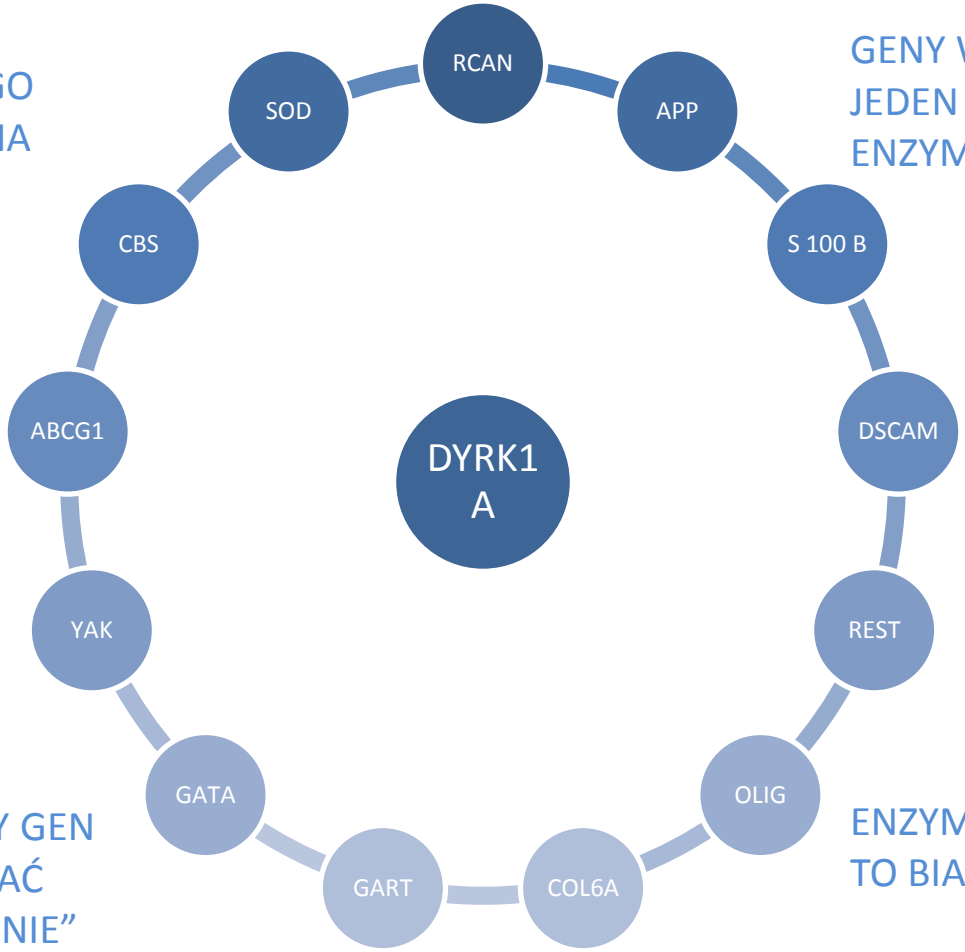
http://www.zespoldowna.info/janek-pod-lupa-czyli-bilans-po-90-miesiacach-zycia-mozdzek-rownowaga.html

http://www.zespoldowna.info/janek-pod-lupa-czyli-bilans-po-90-miesiacach-zycia-istota-biala.html

http://www.zespoldowna.info/janek-pod-lupa-czyli-bilans-po-90-miesiacach-zycia-hipokamp.html

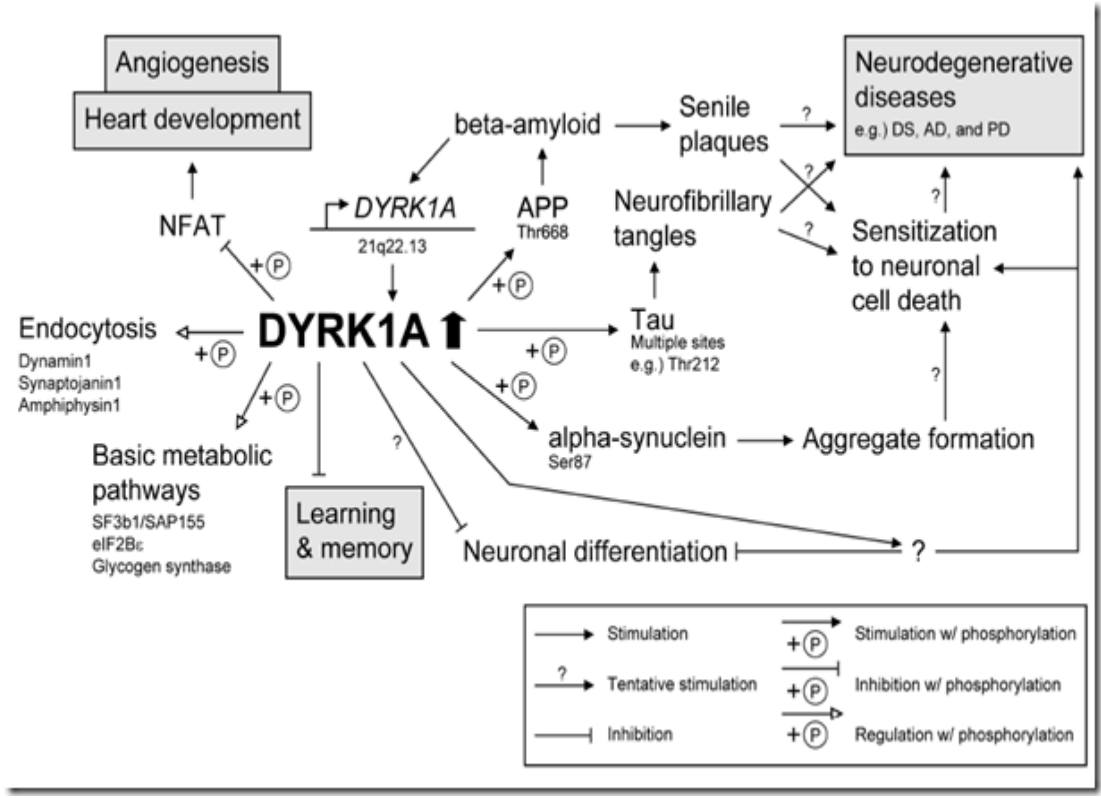
MODYFIKACJA ŹLE FUNKCJONUJĄCEGO GENU JEST TRUDNA

GENY WYTWARZAJĄ JEDEN LUB WIĘCEJ ENZYMÓW

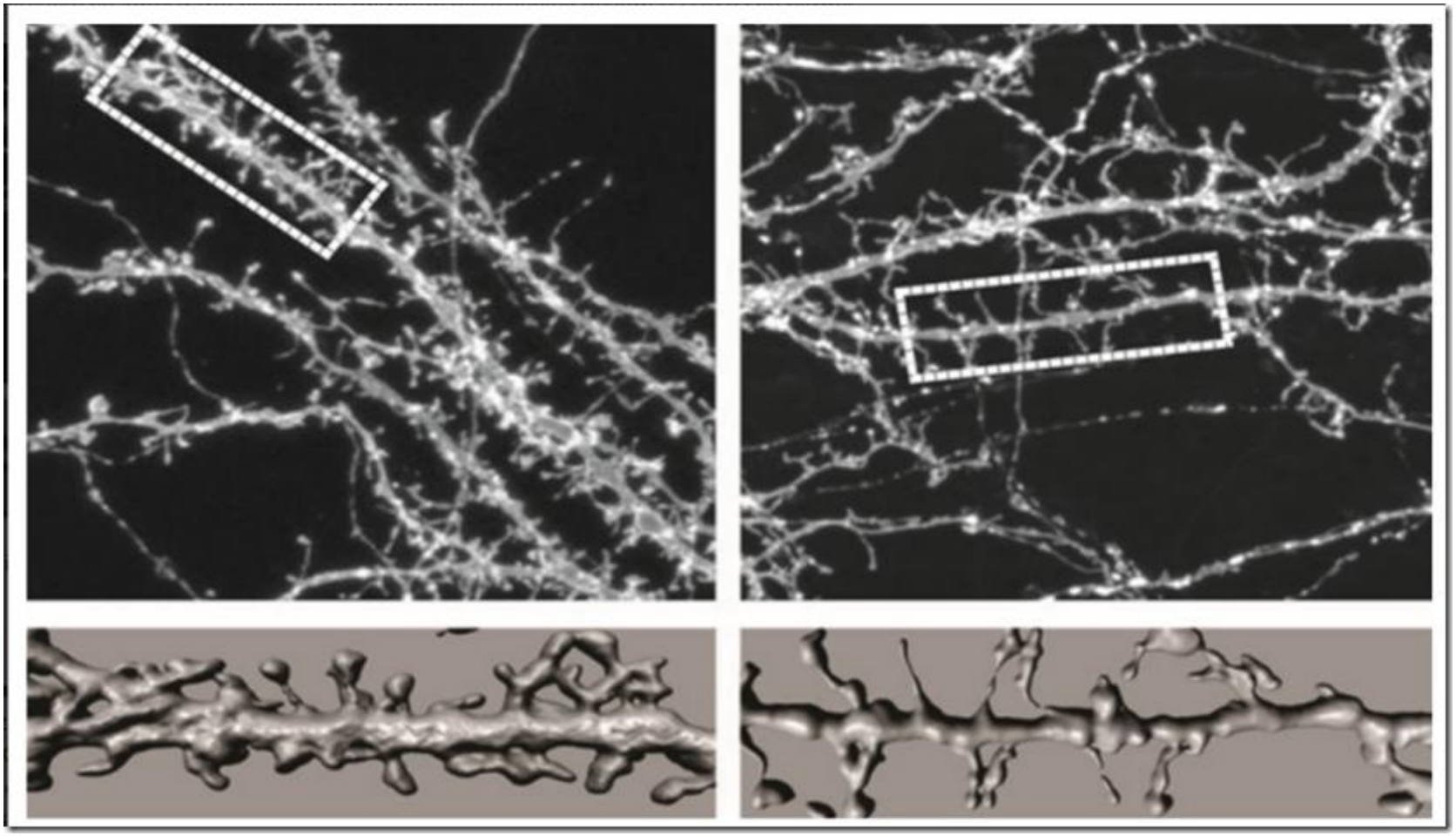


NA ŹLE FUNKCJONUJĄCY GEN MOŻNA WPŁYWAĆ POPRZEZ „LECZENIE” JEGO ENZYMÓW

ENZYMY W WIĘKSZOŚCI TO BIAŁKA



Źródło: jbmb.or.kr

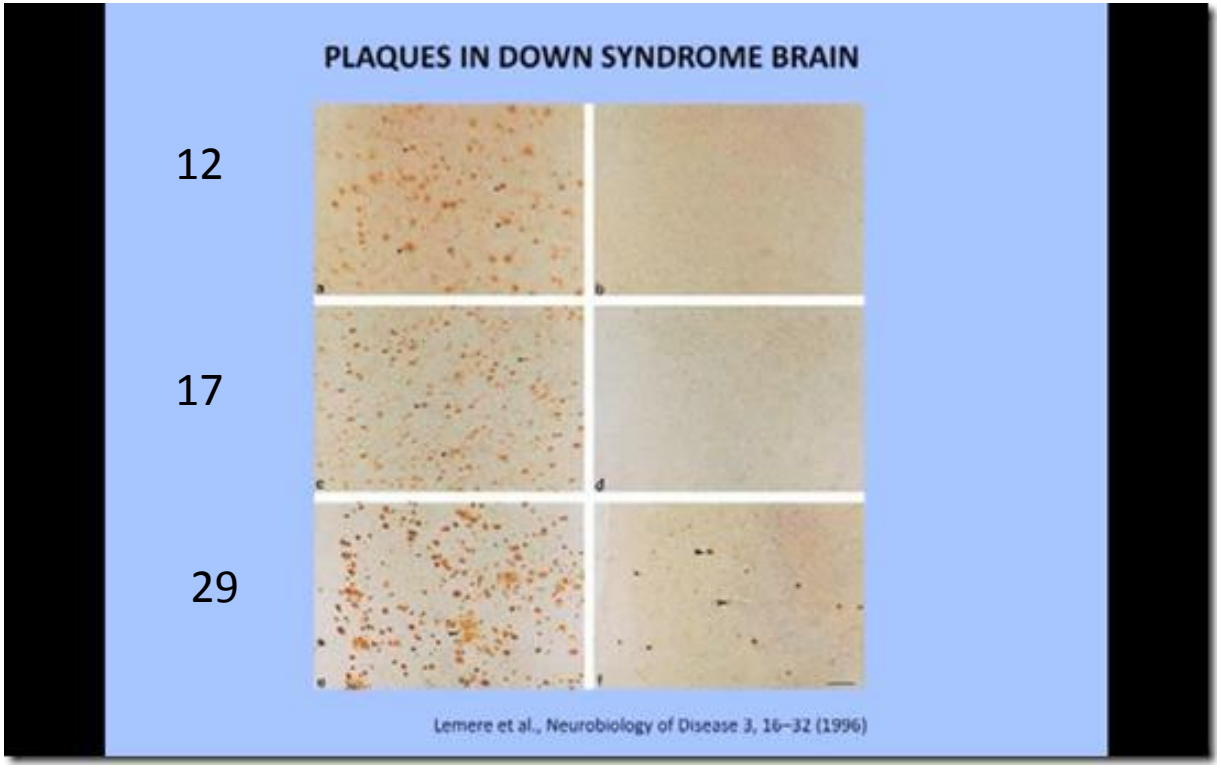


Źródło: http://www.sciencedaily.com/releases/2012/02/120210133245.htm :

...by życie moje było lepsze

www.zespoldowna.info

KAŻDA Z OSÓB Z CHOROBĄ ALZHEIMERA MA MOZAIKOWĄ POSTAĆ TRISOMII 21



TRISOMIA 21

- POTROJONY 21 CHROMOSOM
- DYRK 1 A + APP
- DEMENCJA, OBUMIERANIE KOMÓREK

CHOROBA ALZHEIMERA

- W 30% KOMÓREK POTROJONY 21 CHROMOSOM
- PRESENILIN 1, PRESENILIN 2-
  DYRK1 A+APP
- DEMENCJA, OBUMIERANIE KOMÓREK

TRISOMIA 21 POSTAĆ MOZAIKOWA

STRATEGIA LECZENIA -GENY

- EGCG
- WITAMINA B 9
- WITAMINA B 12
- WITAMINA B 6
- WITAMINA D 3
- GINKGO BILOBA
- KURKUMA
- RESWERATROL

STRATEGIA LECZENIA - CHOROBY

- FLAWONY ROSLINNE
- WITAMINY
- CEREBROLIZYNA
- FLUOKSETYNA
- MELATONINA
- AMINOKWASY

JAKIE BADANIA ZROBIĆ?

Homocysteina	
4,3-5,6	Większa niż 7

Witamina b 9 (kwas foliowy)	
16-20	Większy niż 20

Witamina b 12
W górnej części norm

JAK BADANIA CZYTAĆ?

Immunochemia

Nazwa badania	Wynik badania	Zakres referencyjny	Procedura
	Materiał: Surowica, data i godz. pobrania: nie podano, data i godz. przyjęcia: 21-08-2014 18:56		
Homocysteina (L62)	**6,87 µmol/l**	3,70 — 13,90	

metoda CLIA, analizator ADVIA Centaur XP, firma Siemens

koniec wyników

Kwas foliowy	↑	**19,29 ng/ml**	3,80 — 16,00	2 - 11 01 21-08-2014

Badanie wykonano met.ECLIA ,na aparacie Cobas e411

Materiał: Surowica, pobrany: 21-08-2014 09:10 (techn. M. Kozioł), przyjęty: 21-08-2014 09:42

Witamina B12		**428,4 pg/ml**	293,0 — 1210,0	2 - 11 01 21.08.2014

Badanie wykonano met.ECLIA ,na aparacie Cobas e411

JAKIE BADANIA ZROBIĆ?

Witamina d 3 (25 OH)	
Powyżej 60	Nie większa niż 100

Cynk
Większy niż 100

Ferrytyna
Powyżej 50

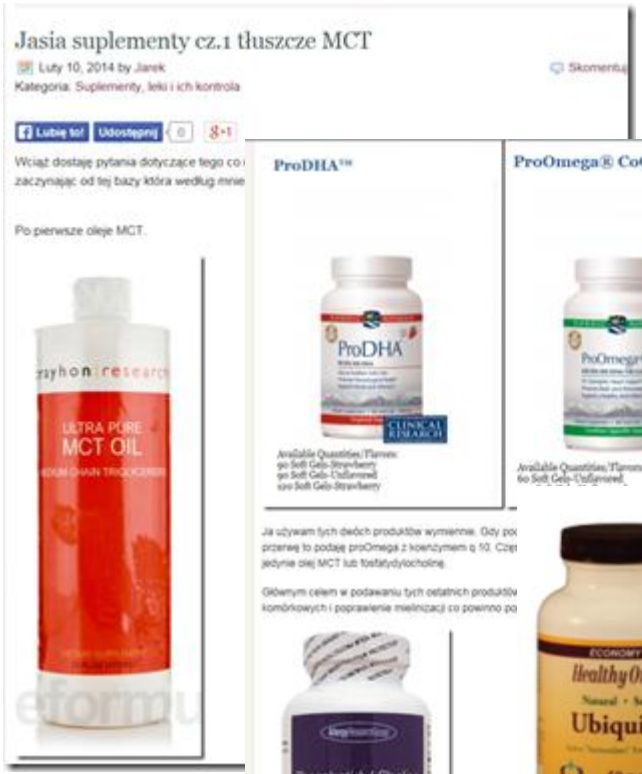
JAK BADANIA CZYTAĆ?

Wit.D3-metabolit:25(OH)		**33,93**	**ng/ml**	<20 deficyt 20-30 stężenie suboptymalne 30-50 stężenie docelowe 50-100 duże zaopatrzenie w wit.D3, >100 konieczne zaprzestanie suplementacji >200 stężenie toksyczne

Cholesterol (ICD9: I99)		**148**	mg/dl	< 200
Cholesterol-HDL(ICD9:K01	↑	**68**	mg/dl	35 — 55
Cholesterol-LDL(ICD9:K03		**70,6**	mg/dl	< 130
Trójglicerydy(ICD9:O49)		**47**	mg/dl	< 150

Cobas6000

SUPLEMENTY JASIA



LEKI JASIA

1.Cerebrolizyna
2.Fluoksetyna
3.Melatonina