

[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](#)

Wpływ mutacji genowych na rozwój mózgu



Układ nerwowy jest niezwykle złożony i obejmuje imponującą liczbę typów wyspecjalizowanych komórek nerwowych. Badacze analizowali mutacje, które mają znaczący wpływ na rozwój mózgu i powodują takie schorzenia jak autyzm i schizofrenia.

Splicing alternatywny jest mechanizmem regulowanym, dzięki któremu jeden gen może kodować więcej niż jedno białko. Pozwala to zwiększyć różnorodność i złożoność funkcji białek. W układzie nerwowym splicing alternatywny jest zjawiskiem szczególnie częstym i niezbędnym do właściwej regulacji ekspresji genów w neuronach. Niestety nieprawidłowy splicing stanowi przyczynę mutacji i chorób.

W finansowanym przez UE projekcie NAS (Neuronal alternative splicing) analizowano regulację ekspresji genów w neuronach podczas transkrypcji i po niej. Głównym celem było wyjaśnienie, w jaki sposób niezróżnicowana komórka staje się neuronem.

Wiele aspektów regulacji splicingu alternatywnego zależy od białek wiążących RNA (RNABP). Ważną docelową molekułą RNA dla wielu RNABP w neuronach jest mRNA genu Kif2a. Mutacje genu Kif2a są przyczyną ciężkich zaburzeń w rozwoju kory mózgowej człowieka, w tym opóźnienia umysłowego i padaczki.

W badaniu NAS wykazano, że mutacje genu Kif2a powodują poważne zaburzenia rozwoju neuronów u myszy. Nieprawidłowości pojawiają się w rozwoju aksonów, transporcie mitochondriów neuronalnych oraz sieci mikrotubuli tworzących cytoszkielet neuronu.

Badacze koncentrowali się też na roli czynnika transkrypcyjnego NeuroD2, niezwykle istotnego dla rozwoju kory mózgowej. Immunoprecypitacja chromatyny i sekwencjonowanie wskazują, że NeuroD2 odpowiada za kierowanie wzrostem aksonów i transport prekursorów komórek nerwowych do ich docelowego położenia w korze mózgu. Badacze dowiedzieli się też, jakie konkretnie molekuly aktywuje NeuroD2 w szlakach sygnałowych.

Osiągnięcia te przełożą się na znaczące pogłębienie naszej wiedzy o chorobach neurologicznych. Wyniki projektu NAS są przygotowywane do publikacji w czasopismach naukowych, a jeden artykuł na temat NeuroD2 został już opublikowany przez BMC Genomics.

Źródło: www.cordis.europa.eu
<http://laboratoria.net/aktualnosc/25032.html>



27-03-2025

[Jak otworzyć laboratorium?](#)

Laboratorium może być dobrym pomysłem na biznes.



26-03-2025

[Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo](#)

Dziękujemy wszystkim, którzy odwiedzili nas.



26-03-2025

[W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki](#)

Trójwymiarowy druk może stać się z czasem jednym z filarów produkcji.



26-03-2025

[Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w...](#)

W aż puli 66 mln zł.



26-03-2025

[Błonica - choroba groźna także dla dorosłych](#)

Po 40. roku życia choroba staje się równie groźna.



26-03-2025

[87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#)

W 2024 roku z hejtem zetknęło się 45 proc. internautów.



26-03-2025

[Nowe materiały do budowy okrętów wojskowych](#)

Naukowcy z Politechniki Wrocławskiej pracują nad nimi.



26-03-2025

[Mandimycyna - nowy potencjalny środek przeciwgrzybiczy](#)

Zabija grzyby odporne na wiele leków.

Informacje dnia: [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#) [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#) [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#)

Partnerzy