

### [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

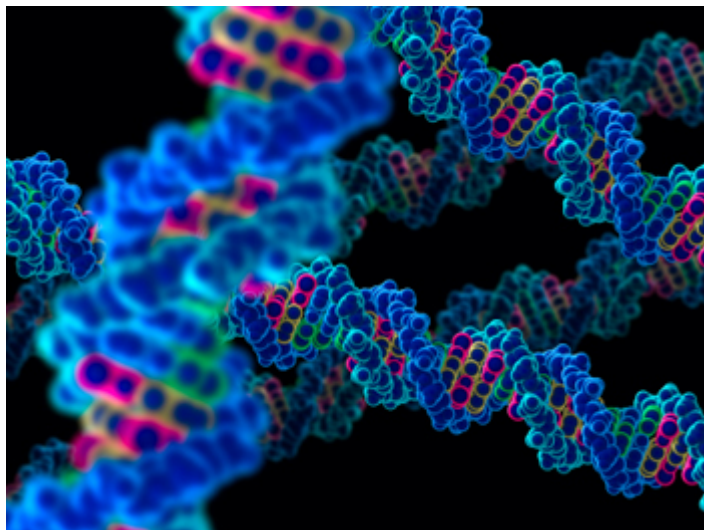
Naukowy styl życia

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://www.cordis.europa.eu)  
<https://laboratoria.net/aktualnosci/25032.html>



13-04-2026

## **Mity na temat epilepsji**

Atak epilepsji nie zawsze przebiega tak samo.



13-04-2026

## **Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie**

Wynika z danych naukowców unijnego programu obserwacji Ziemi Copernicus.



13-04-2026

## **Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu**

Może trzykrotnie zwiększać ryzyko uszkodzenia wątroby.



13-04-2026

## **W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja**

Zamiast zalecać szukanie pomocy.



13-04-2026

## **Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u...**

Sugerują badania opublikowane przez pismo „Neurology”.



13-04-2026

## **Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne**

Naukowiec przewiduje, czy w przyszłości uda się utrudnić kradzieże.



13-04-2026

## **Ruszyła Akademia Energii Jądrowej**

Pilotażowy program edukacyjny Polskich Elektrowni Jądrowych.



13-04-2026

## Neurolog w Światowym Dniu Choroby Parkinsona

Chorych będzie coraz więcej

**Informacje dnia:** [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#) [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#) [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#)

**Partnerzy**