

### [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](#) [Szkozenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)  
[Kontakt](#)



**[Laboratoria](#)**  
**[.net](#)**  
**[Innowacje](#)**  
**[Nauka](#)**  
**[Technologie](#)**



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

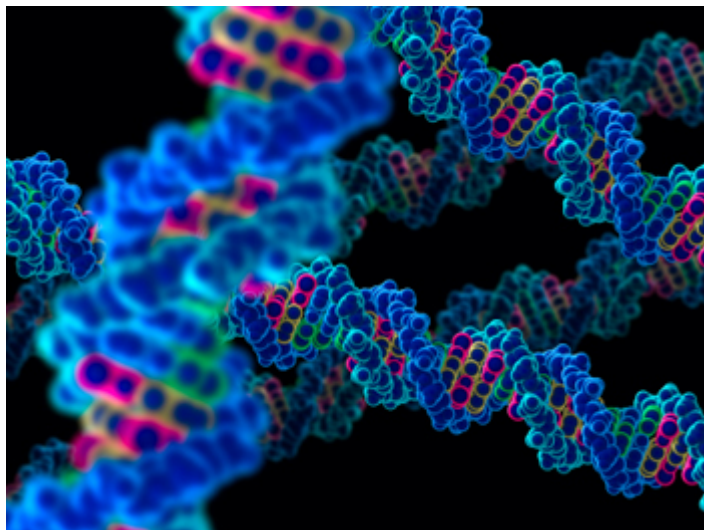
Naukowy styl życia

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>



01-06-2026

## [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał](#)

Sam czas spędzony przed ekranem nie jest najlepszą miarą ryzyka.



01-06-2026

## [Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę](#)

Dotyczy działań komunikacyjnych, edukacyjnych oraz popularyzatorskich.



01-06-2026

## [10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#)

Między 24 a 28 czerwca zmierzą się z ponad 150 ekipami z 28 krajów.



01-06-2026

## **Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne**

W 2023 r. z tego powodu cierpiało prawie 1,2 mld ludzi na świecie.



01-06-2026

## **AGH uruchomiła laboratorium**

Ze źródłem promieniowania RTG dorównującym synchrotrono.



01-06-2026

## **UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki**

Uczelnie zapowiedziały rozwój kształcenia praktycznego i cyfrowego.



01-06-2026

## [W poniedziałek rozpocznie się rekrutacja na Uniwersytet Jagielloński](#)

Najstarsza uczelnia w kraju ma w ofercie 13 nowych kierunków studiów.



01-06-2026

## [3 proc. PKB na naukę to nie jest radykalny postulat](#)

To nie jest radykalny cel, ale uniwersalny postulat, który bardzo by Polsce pomógł.

**Informacje dnia:** [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne](#) [AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#) [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne](#) [AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#) [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne](#) [AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#)

**Partnerzy**