

 Zawartość zarchiwizowana w dniu 2024-06-18



Molecular Analysis of Synaptic Dysfunctions Underlying Human Intellectual Disabilities

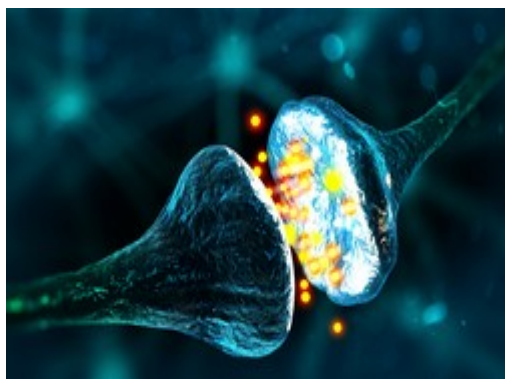
Wyniki w skrócie

Nieprawidłowe funkcjonowanie synaps i rozwój intelektualny

Finansowani przez UE naukowcy badali rolę nieprawidłowo działających synaps w rozwoju intelektualnym i rzucili nieco światła na molekularne mechanizmy poznawcze.



ZDROWIE



© Andrii Vodolazhskyi, Shutterstock

Celem projektu MASDUHID (Molecular analysis of synaptic dysfunctions underlying human intellectual disabilities) było wyjaśnienie molekularnej dysfunkcji synaptycznej, związanej z zaburzeniami intelektualnymi, szczególnie z izolowaną niepełnosprawnością intelektualną (NSID).

Naukowcy próbowali zidentyfikować białka, których można użyć jako cele farmakologiczne do leczenia niepełnosprawności intelektualnej

oraz określenia zakresu, w którym zaburzenia umysłowe można odwrócić po urodzeniu.

Badania prowadzono głównie na dostępnych wcześniej mysich modelach białek

synaptycznych, związanych z NSID. Wykorzystano je do badania synapsy jako całego systemu biologicznego i obserwowano zmiany zachodzące w wyniku choroby.

Do analiz ilościowych proteomu synaptycznego w próbie kontrolnej i na zwierzętach modelowych wykorzystano proteomikę i bioinformatykę. Scharakteryzowanie związanych z chorobą zaburzeń molekularnych można wykorzystać do identyfikacji celów farmakologicznych i badania leków na modelach zwierzęcych pod kątem odzyskania prawidłowego fenotypu.

Aby osiągnąć te cele, naukowcy stworzyli nowe techniki, które umożliwią zbadanie proteomu synaptycznego w dużo mniejszej skali. W związku z tym stworzono protokół mikroproteomiczny, bazujący na połączeniu wykorzystania mikroskrawków pozyskanych metodą laserową, biochemicznego wzbogacania w synapsy i profilowania spektroskopii mas.

Techniki te umożliwiły naukowcom scharakteryzowanie postsynaptycznego proteomu synaps glutaminergicznych oraz zakrętu zębatego w mysim hipokampie. Umożliwiło to identyfikację białek specyficznych względem synaps tych obszarów, uzyskując ich unikalną charakterystykę elektrofizjologiczną.

Naukowcy badali również model autosomalnej niepełnosprawności intelektualnej spowodowanej przez haploidalny niedobór aktywującego GTPazę synaptycznego białka Ras 1 (SYNGAP1). Przeanalizowali, jak proteom synaps hipokampu odpowiada na zmniejszenie ilości białka SYNGAP o połowę, następnie przywracając do stanu prawidłowego przy użyciu połączenia indukowalnej i ratunkowej linii myszy z warunkowym wyciszeniem SYNGAP1.

Wyniki projektu MASDUHID pomogą w identyfikacji etapów rozwojowych, na których przywrócenie funkcji intelektualnych jest możliwe. Jest to szczególnie ważne, jako że leczenie farmakologiczne staje się już dostępne.

Słowa kluczowe

[Synapsa](#)

[MASDUHID](#)

[izolowana niepełnosprawność intelektualna](#)

[mikroproteomika](#)

[aktywujące GTPazę synaptyczne białko Ras 1](#)

Znajdź inne artykuły w tej samej dziedzinie zastosowania



Nowe technologie w walce z zakażeniami bakteryjnymi

6 Maja 2025



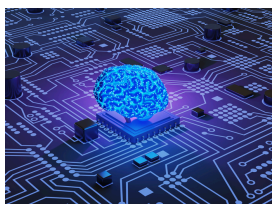
Badanie mechanizmów kontrolowania układu odpornościowego

4 Stycznia 2022



Nowe informacje na temat cyklu życia wirusa HIV

21 Października 2022



Mózg na chipie pozwoli na tworzenie modeli przedklinicznych

19 Lipca 2024



Informacje na temat projektu

MASDUHID

Finansowanie w ramach

Identyfikator umowy o grant: 304111

Projekt został zamknięty

Data rozpoczęcia

2 Maja 2012

Data zakończenia

1 Maja 2016

Specific programme "People" implementing the Seventh Framework Programme of the European Community for research, technological development and demonstration activities (2007 to 2013)

Koszt całkowity

€ 100 000,00

Wkład UE

€ 100 000,00

Koordynowany przez
INSTITUT DE RECERCA DE
L'HOSPITAL DE LA SANTA CREU
I SANT PAU FUNDACION
 Spain

Ostatnia aktualizacja: 17 Stycznia 2017

Permalink: <https://cordis.europa.eu/article/id/190889-synaptic-dysfunction-and-intellectual-development/pl>

European Union, 2025