

Popularnonaukowe streszczenie projektu (w języku polskim):

Małogłowie jest zaburzeniem rozwojowym, w którym obwód głowy chorego jest poniżej normy przyjętej dla określonego wieku i płci. Przyjmuje się, że małogłowie występuje z częstością około 0.1% w populacji ogólnej. Zmniejszony obwód głowy może być odzwierciedleniem nieprawidłowego rozwoju mózgu. Małogłowie może mieć podłoże genetyczne lub zostać wywołane działaniem czynników środowiskowych np. być skutkiem infekcji wirusowych w okresie życia płodowego, niedotlenienia okołoporodowego czy działania czynników toksycznych na rozwijający się mózg. W ostatnich latach dzięki postępowi na polu badań ludzkiego genomu udało się poznać wiele nowych genów, których mutacje prowadzą do wystąpienia chorób genetycznych. Celem naszego projektu jest przebadanie grupy chorych z małogłowieciem na obecność zmian genetycznych, które mogłyby wytłumaczyć zaburzenia rozwojowe mózgu w badanej grupie. Do badań proponujemy użyć sekwencjonowania eksomowego, które umożliwia wykrycie mutacji obecnych w sekwencji kodującej genomu. Liczymy się z tym, że u części chorych mutacje zostaną wykryte w znanych genach, które powodują wystąpienie małogłowia. Jednocześnie spodziewamy się, że u części chorych uda nam się wskazać geny kandydackie, których defekt powoduje w/w zaburzenie. By potwierdzić rolę danego genu w patogenezie małogłowia proponujemy wykonanie badań molekularnych z użyciem organizmów modelowych (muszki owocówki *Drosophila melanogaster* oraz danio przegowanego *Danio rerio*). Zakładamy, że gen wywołujący małogłowie u ludzi spowoduje podobny efekt fenotypowy (zmniejszony obwód głowy) w badanym organizmie zwierzęcym. Celem naszego projektu jest zrozumienie mechanizmów regulujących rozwój mózgu. Wyniki tych badań mogą znaleźć również zastosowanie praktyczne w przyszłości i przyczynić się do opracowania nowych terapii.