

Spektryny to białka strukturalne budujące szkielet komórki (czyli cytoszkielet) odpowiedzialny za utrzymywanie właściwego kształtu i sprężystości komórki podczas pełnienia przez nią różnorodnych funkcji życiowych takich jak tworzenie wypustek przez neurony, toczenie się limfocytów po śródbłonku naczyń krwionośnych lub przeciskanie się czerwonych krwinek przez wąskie naczynia włosowate. Cytoszkielet to także wewnątrzkomórkowe rusztowanie po którym wędrują pęcherzyki wypełnione neurotransmiterami niezbędnymi do przewodzenia sygnałów nerwowych lub kierujące białka do zewnętrznej błony komórkowej gdzie pełnią różnorodne funkcje od adhezji (czyli przylegania) do innych komórek przez pompowanie jonów aż do przewodzenia sygnałów z otoczenia do wnętrza komórki. Wśród spektryn będących długimi, 200 nanometrowymi tetramerami złożonymi z dwóch dimerów łańcuchów a i b, łańcuch a II pełni szczególną rolę. W przeciwieństwie do łańcucha a I, który ulega ekspresji tylko w erytrocytach, łańcuch a II wykazuje wszędobylską ekspresję poza erytrocytami. Najwyższa ekspresja tego łańcucha kodowanego u myszy przez gen *Spna2* inaczej nazywany też *Sptan1* (przez wysokie podobieństwo z ludzkim genem *SPTAN1*) występuje w mózgu, mózdzku, sercu, nerkach i limfocytach. Nie dziwi więc, że niedobór ekspresji lub mutacja tego genu może przejawiać się u człowieka zaburzeniem koordynacji ruchowej (ataksją), związaną z wadami mózdzku lub zespołem Westa – niemowlęcą encefalopatią padaczkową. Aby zrozumieć jak mutacje spektryn wpływają na powstawanie chorób potrzeba wytworzenia modeli badawczych, którymi mogą być zwierzęta modyfikowane genetycznie np. robak obły *Cenorhabditis elegans*, muszka owocowa *Drosophila melanogaster*, ryba *Danio rerio*, mysz laboratoryjna, *Mus musculus*. Niestety żadne z tych zwierząt pozbawione ekspresji łańcucha a II spektryny na drodze inżynierii genetycznej nie osiąga postaci dorosłej. U wszystkich tych zwierząt mutacja ta jest śmiertelna na wczesnym etapie rozwoju larwalnego lub zarodkowego. Stąd wynika potrzeba poszukiwania modeli badawczych dzięki którym możliwe byłoby badania konsekwencji mutacji łańcucha a II spektryny u osobnika dorosłego, u którego układ nerwowy oraz odpornościowy osiąga pełną dojrzałość. W zwierzętarni Instytutu Immunologii i Terapii Doświadczalnej PAN pojawiła się mysz, która wykazywała zaburzenia koordynacji ruchowej oraz była agresywna. Mysz ta nazwana przez nas *Spna2mut* zapoczątkowała nowy szczep, w którym dzięki sekwencjonowaniu DNA następnej generacji została odkryta nowa mutacja w genie łańcucha a II spektryny nieerytrocytarnej. Obecny projekt badawczy ma na celu scharakteryzowanie fenotypu wyselekcjonowanego szczepu myszy. Badania będą dotyczyły układu nerwowego oraz odpornościowego i będą prowadzone we współpracy z naukowcami z wiodącego ośrodka badań nad spektrynami z Katedry Patologii Uniwersytetu w Yale. Dzięki tym badaniom otwiera się możliwość lepszego zrozumienia funkcji spektryn w tworzeniu i funkcjonowaniu układów nerwowego i odpornościowego.