

Aneuploidia to obecność nieprawidłowej liczby chromosomów w komórce, która prowadzi do poronień lub poważnych zaburzeń rozwojowych. Zespół Downa, czyli Trisomia 21, to stan spowodowany dodatkową kopią chromosomu 21. Trisomia 21 objawia się między innymi niepełnosprawnością intelektualną, wadami serca i chorobą Alzheimera. Chromosom 21 koduje około 230 genów, ale co zaskakujące, komórki zawierające dodatkową kopię tego chromosomu produkują więcej RNA nie tylko z matrycy DNA tych genów, ale także z genów znajdujących się na innych chromosomach. Jak dotąd nie jest znany mechanizm prowadzący do tych globalnych zmian w ekspresji genów. W tym projekcie wykorzystam komórki macierzyste pochodzące od pacjentów z zespołem Downa, aby 1) zbadać mechanizmy umożliwiające zwiększoną produkcję RNA w komórkach z Trisomią 21, 2) zrozumieć, jak komórki te radzą sobie ze zwiększoną całkowitą ilością RNA oraz 3) zidentyfikować czynniki białkowe zaangażowane w zwiększoną produkcję RNA.

Badania te umożliwią poznanie mechanizmów prowadzących do globalnych zmian w ekspresji genów w T21 i przyczynią się do zrozumienia udziału aneuploidii w innych chorobach, takich jak nowotwory. W szerszym horyzoncie czasowym, wyniki tego projektu mogą przyczynić się do opracowania skutecznych terapii chorób charakteryzujących się nieprawidłowym kariotypem.