

Bo do tanga trzeba dwojga - modelowanie kardiomiopatii w zespole Marfana z zastosowaniem komórek serca oraz konstruktów tkankowych (EHT) uzyskanych z komórek macierzystych

Modelowanie chorób o podłożu genetycznym z zastosowaniem komórek macierzystych to jedno z największych osiągnięć ostatniej dekady. Dzięki odpowiednim warunkom stworzonym w laboratorium **naukowcy mogą uzyskać z komórek macierzystych komórki serca czy mózgu**, które wykazują podobne do pacjentów objawy chorobowe.

Celem projektu jest uzyskanie komórek serca oraz skonstruowanie fragmentów mięśnia sercowego który wykazywałby cechy serca pacjentów, u których rozpoznano Zespół Marfana (MFS). Planujemy to tego celu uzyskać komórki o indukowanej pluripotencji (hiPSC) otrzymane w laboratorium od pacjentów cierpiących na ten chorobę.

Dzięki współpracy pomiędzy Uniwersytetem a Gandawie, w którym są prowadzone intensywne badania nad tym zespołem i Instytutem Genetyki Człowieka, w Poznaniu którego ekspertyza opiera się na umiejętności wytwarzania w laboratorium tkanek serca z komórek hiPSC będzie możliwe stworzenie platformy do dogłębnej analizy mechanizmu uszkodzenia funkcji serca u pacjentów z MFS. Analiza ta będzie się opierała o badania poszczególnych rodzajów komórek obecnych w sercu (komórki mięśniowe i komórki zrębu) ale także macierzy międzykomórkowej, która jak wykazują ostatnie badania zdaje się mieć dużo większe znaczenie w prawidłowej funkcji serca niż początkowo zakładaliśmy. Badania będą prowadzone z wykorzystaniem najnowszych technik takich jak mikroskopia konfokalna, mikroskopia sil atomowych oraz analizy molekularne włączając wysokoprzepustowe sekwencjonowanie następnej generacji. Sprawdzimy jak zmianę sekwencji DNA (warianty) w genie fibryliny-1 (*FBN1*), które są przyczyną wystąpienia Zespołu Marfana wpływają na funkcje komórek serca oraz jego mikrośrodowisko

Dokładne poznanie efektów tych zmian oraz zaangażowanych w rozwój choroby ścieżek sygnałowych pozwoli na **zapropozowanie nowych podjęć terapeutycznych** a także na **wyjaśnienie mechanizmów działania leków**, które stosuje się przy łagodzeniu objawów związanych z nieprawidłowym działaniem układu krążenia u osób z Zespołem, Marfana

