

# Słownik

## a

### **Agencja ds. Żywności i Leków**

Rządowy organ regulacyjny w Stanach Zjednoczonych odpowiedzialny za zatwierdzanie nowych leków

### **agregaty**

grudki białka tworzące się wewnątrz komórek; występują w chorobie Huntingtona i innych chorobach degeneracyjnych

### **allel**

Jedna z dwóch wersji danego genu

### **aminokwas**

bloki budowlane, z których zbudowane są białka

### **amyloid**

białko gromadzące się w mózgach pacjentów z chorobą Alzheimera

### **ASO**

terapia wyciszająca geny, w której specjalnie zaprojektowane molekuly DNA wyłączają geny

## b

### **BAC**

skrót od 'bacterial artificial chromosome' co oznacza sztuczny chromosom bakteryjny

### **BACHD**

Mysi model choroby Huntingtona, w którym objawy rozwijają się powoli. BAC oznacza sztuczny chromosom bakteryjny, odnosi się do sposobu w jaki gen HD został wprowadzony do myszy.

### **badanie kliniczne**

dokładnie zaplanowane eksperymenty mające na celu ustalenie jak lek działa na ludzi

### **badanie obserwacyjne**

badanie, w którym dokonuje się pomiarów u ochotników, ale nie jest stosowany żaden eksperymentalny lek lub kuracja

### **bariera krew-mózg**

naturalna bariera stworzona ze wzmocnień naczyń krwionośnych, która zapobiega przedostawaniu się do mózgu wielu substancji chemicznych z krwiobiegu

### **BDNF**

czynnik neurotroficzny pochodzenia mózgowego: czynnik wzrostu, który może być w stanie chronić neurony w HD

### **białko huntingtyna**

białko wytwarzane przez gen HD

### **biomarker**

Test dowolnego rodzaju – w tym badanie krwi, badanie myślenia i skany mózgu – który pozwoli mierzyć i prognozować przebieg choroby. Biomarkery mogą przyspieszyć badania kliniczne nowych leków i uczynić je bardziej wiarygodnymi.

## **C**

### **choroba neuronu ruchowego**

Postępująca choroba neurologiczna, w której obumierają neurony motoryczne (ruchowe). Znana również jako choroba ALS lub Lou Gehriga.

### **choroba Parkinsona**

choroba neurodegeneracyjna obejmująca problemy koordynacji ruchowej

### **chorobowość**

Szacunkowe dane określające liczbę osób w danej populacji, u których występuje określone schorzenie.

### **CRISPR**

System precyzyjnej modyfikacji DNA

### **czynnik wzrostu**

substancja chemiczna produkowana przez mózg, która pomaga neuronom przetrwać

## **e**

### **edycja genomu**

modyfikacja DNA przy użyciu zinc-finger nucleases; 'genom' to określenie całego naszego DNA

### **embrion**

najwcześniejsze stadium rozwoju dziecka, składa się z kilku komórek

## **f**

### **faza III**

Faza w procesie badań nad nowym sposobem leczenia, w której przeprowadzane są próby kliniczne z udziałem wielu pacjentów, by ustalić skuteczność tego leczenia.

### **funkcjonalność**

Pomiar określający czy dany sposób leczenia jest skuteczny

## **g**

### **GNDF**

czynnik neurotroficzny pochodzenia glejowego: czynnik wzrostu, który chroni neurony w chorobie Parkinsona, być może również w HD

### **genom**

nazwa nadana wszystkim genom zawierającym kompletne instrukcje wytwarzania organizmu człowieka lub innego organizmu

### **glutamina**

aminokwasowy blok budowlany, nadmiernie powtarzany na początku zmutowanego białka huntingtyny

## **h**

### **HDAC**

histone de-acetylases (HDACs) to urządzenia, które usuwają acetylowe tagi z histonów, powodując zwolnienie DNA, do którego są dołączone

### **hipokamp**

część mózgu w kształcie konika morskiego, kluczowa dla pamięci

## **hormony**

chemiczne przekaźniki, produkowane przez gruczoły i uwalniane do krwi, zmieniają zachowanie innych części ciała

## **HTT**

skrótowa nazwa genu, który powoduje chorobę Huntingtona, ten gen nazywany jest również HD i IT-15

## **i**

### **indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste**

Komórki macierzyste wyhodowane z dojrzałych komórek

### **interferencja RNA**

Sposób leczenia, w którym specjalnie zaprojektowane cząsteczki RNA wykorzystywane są do wyciszenia genu

### **inżynieria genetyczna**

technika stosowana przez naukowców do zmiany genów (DNA) zwierzęcia lub innego organizmu ażeby jego komórki wytwarzały różne białka lub zachowywały się inaczej

### **istotny statystycznie**

wskazuje, że jest mało prawdopodobne, aby wynik testu statystycznego był przypadkowy

## **j**

### **jądro**

część komórki zawierająca geny (DNA)

### **jelitowy układ nerwowy**

Wspólna nazwa neuronów znajdujących się w żołądku i jelitach.

## **k**

### **KMO**

kynurenine mono-oxygenase - enzym, który reguluje bilans szkodliwych chemikaliów oraz chroni cząsteczki powstające w wyniku rozpadu białek

**knock-out**

forma inżynierii genetycznej, zwierzętom brakuje wybranego genu

**kohorta**

Grupa pacjentów będących uczestnikami badania klinicznego

**komitet ds. monitorowania danych**

Niezależna grupa ekspertów odpowiedzialna za nadzorowanie bezpieczeństwa, postępu i integralności badania.

**komórki macierzyste**

komórki, które mogą dzielić się na komórki różnych typów

**komory**

Normalnie występujące w mózgu przestrzenie wypełnione płynem mózgowo-rdzeniowym

**m****matrycowe RNA**

Molekuła informacyjna wykorzystywana przez komórki jako instrukcja wytwarzania białka.

**melatonina**

hormon wytwarzany przez szyszynkę, ważne w regulacji snu

**metabolit**

związek chemiczny powstający w komórkach podczas uwalniania energii z ich paliw

**mikroglej**

komórki odpornościowe mózgu

**mitochondria**

małe maszyny znajdujące się w naszych komórkach, które są miejscem pozyskiwania energii z paliwa, co umożliwia komórkom pełnienie swoich funkcji

**młodzięcza postać HD**

choroba Huntingtona, w której objawy pojawiają się przed 20. rokiem życia

**modyfikacja potranslacyjna**

Dodanie do białka małych chemicznych znaczników po jego zsyntetyzowaniu. Znaczniki te często zmieniają lokalizację lub funkcje znakowanego białka.

**n****naczelné**

grupa gatunków ssaków, do której należą małpy, małpy człekokształtne i ludzie

**naturalne**

przeciwieństwo 'zmutowanego', na przykład naturalna huntingtyna jest 'normalnym', 'zdrowym' białkiem

### **neurodegeneracyjny**

choroba wywołana postępującym niewłaściwym działaniem i śmiercią komórek mózgowych (neuronów)

### **neurofilament cienki**

biomarker/wskaźnik kondycji mózgu

### **neuron**

komórki mózgu, które przechowują i przekazują informacje

## **O**

### **open label - badanie kliniczne z próbą otwartą**

Badanie, w którym pacjent i lekarz wiedzą, jaki lek jest podawany. Badania takie są podatne na stronniczość za sprawą efektu placebo.

## **p**

### **pacjent manifestujący chorobę**

Pacjent po zdiagnozowaniu HD bądź pacjent, u którego objawy już się ujawniły

### **PDE10**

białko mózgu, które może być dobrym celem leków oraz biomarkerem choroby Huntingtona. PDE10 występuje prawie wyłącznie w tych częściach mózgu, w których w HD obumierają komórki mózgowe.

### **peptydy**

Małe cząsteczki białka, które przekazują sygnały w organizmie z jednej komórki do drugiej.

### **pierwszorzędowy punkt końcowy**

Główne pytanie stawiane w badaniu klinicznym

### **placebo**

Placebo to substancja nie zawierająca aktywnych składników. Efekt placebo to efekt psychologiczny, powoduje, że ludzie czują się lepiej, nawet jeśli biorą pigułkę, która nie działa.

### **pląsawica**

Mimowolne, nieregularne 'nerwowe' ruchy, powszechny objaw HD

### **PMR - płyn mózgowo-rdzeniowy**

przejrzysty płyn produkowany przez mózg, otacza i podtrzymuje mózg i rdzeń kręgowy

### **podwzgórze**

mały obszar mózgu spełniający ważne role, gospodarka hormonalna i metabolizm

### **polimorfizmy pojedynczych nukleotydów**

Różnica jednej literki w zapisie genu - polimorfizmy dotyczące pojedynczego nukleotydu są powszechne i większość z nich nie zmienia funkcji genów

### **powtórzenia CAG**

Odcinek DNA na początku genu HD, zawiera powtarzaną wiele razy sekwencję CAG; jest wydłużony u osób, które zachorują na HD

### **prodromalny**

Poprzedzający wystąpienie objawów ruchowych

### **punkt końcowy**

Konkretny wynik lub pomiar, który badacze używają do oceny skuteczności lub bezpieczeństwa leczenia. Punkty końcowe są wstępnie zdefiniowane przed rozpoczęciem badania i mogą być albo pierwotne (główny wynik, który badanie ma ocenić, taki jak poprawa objawów), albo wtórne (dodatkowe wyniki będące przedmiotem zainteresowania, takie jak jakość życia lub zmiany biomarkerów).

## **r**

### **receptor**

cząsteczka na powierzchni komórki, do której dołączają się cząsteczki sygnałowe

### **rezonans magnetyczny**

Technika wykorzystująca potężne pola magnetyczne do uzyskania dokładnych obrazów mózgu żywych ludzi i zwierząt

## **RNA**

substancja chemiczna, podobna do DNA, tworzy cząsteczkę 'wiadomości', wykorzystywana przez komórkę podczas produkcji białek jako kopia robocza genu.

### **robienie kupy**

Nic, co ludzkie, nie jest nam obce!

### **rozwiązania terapeutyczne**

leczenie

### **rybosom**

Molekularna maszyna wytwarzająca białka przy pomocy genetycznych instrukcjami z cząsteczek wiadomości RNA

### **rzęski**

włosowate wypustki na powierzchni komórek

## **s**

## **składanie RNA**

pocięcie wiadomości RNA, aby usunąć regiony niekodujące i połączyć razem regiony kodujące

## **skorupa**

składowa prążkowiec, części mózgu istotnej dla zachowania kontroli nad ruchem, która wcześniej ulega wpływowi HD

## **somatyczny**

odnoszący się do ciała

## **stwardnienie rozsiane**

choroba mózgu i rdzenia kręgowego, w którym epizody zapalenia powodują uszkodzenia. W przeciwieństwie do choroby Huntingtona, SM nie jest dziedziczne.

## **synapsa**

miejsce połączenia między dwoma neuronami w mózgu

## **szpik kostny**

Lepka substancja znajdująca się wewnątrz kości, która wytwarza komórki krwi. Zjadany, daje psom ochronę przed chorobami i witalność.

## **t**

### **TFC**

Total Functional Capacity- ujednolicona skala oceny funkcjonowania osób z chorobą Huntingtona; służy ocenie zdolności do pracy, zarządzania finansami, wykonywania obowiązków domowych i czynności związanych z codziennym funkcjonowaniem

### **transkrypcja**

Pierwszy etap tworzenia białek z przepisu zawartych w genie. Transkrypcja oznacza wykonanie kopii roboczej genu w cząsteczce RNA, chemicznym pośłańcu podobnym do DNA.

## **W**

### **wirus AAV**

wirus, który może zostać wykorzystany celem dostarczenia terapii genowej do komórek (AAV = adeno-associated virus, inaczej dependowirus)

### **wyciszanie genów**

podejście do leczenia HD, wykorzystujące molekuły do zabrania komórkom produkcji szkodliwego białka huntingtyny

## **Z**



## **zapalenie**

aktywacja układu odpornościowego, uważa się, że ma znaczenie w postępie HD

---

© HDBuzz 2011-2025. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólnej Licencji Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .

HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz [hdbuzz.net](https://hdbuzz.net)

Wygenerowano maj 17, 2025 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/glossary>