

## HD ma rzęski



Choroba Huntingtona ma rzęski: białko huntingtyny ma wpływ na małe - ale ważne - włosy na komórkach, zwane rzęskami

Napisany przez Dr Jeff Carroll listopad 02, 2011

Zredagowany przez Dr Ed Wild; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski

Po raz pierwszy opublikowany październik 11, 2011

---

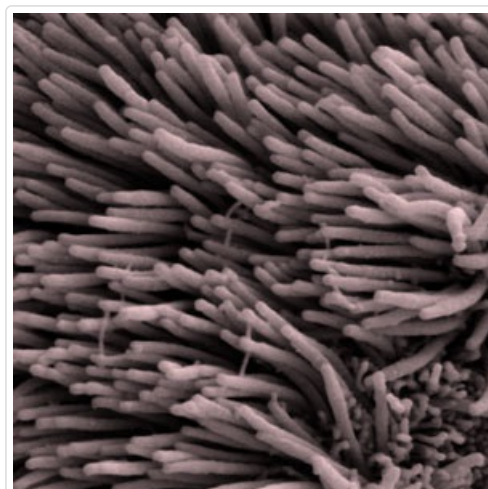
*Lepsze zrozumienie normalnej roli białka huntingtyny mogłoby ułatwić opracowywanie leczenia. Zaskakujące nowe wyniki francuskich naukowców wskazują, że huntingtyna wpływa na małe jak włos struktury, zwane 'rzęskami'. Teraz musimy się dowiedzieć, co to znaczy dla pacjentów.*

## Czym są Rzęski?

Spójrz na kroplę wody ze stawu pod mikroskopem, a zobaczysz tysiące malutkich, jednokomórkowych zwierząt pływających wokół. Te organizmy muszą pływać w kierunku żywności, z dala od drapieżników. Są one pokryte rytmicznie falującymi włoskami nazywanymi **rzęskami**, dzięki którym się poruszają.

Niektóre komórki człowieka również posiadają rzęski. Na przykład, drogi oddechowe naszych płuc są wyłożone komórkami z rzęskami. Stałe falowanie rzęsek usuwa z płuc kurz i niechcianą lepka wydzielinę.

Praktycznie każda komórka w organizmie ma pojedynczy, nieruchomy włos. Są to tak zwane 'rzęski pierwotne'. Nie do końca rozumiemy, co robią, ale mogą działać trochę jak antena, być może pomagają przekazywać informacje z zewnątrz komórki do środka.



Rzęski, pokazane tutaj, powlekają komórki nabłonka gardła

## Czy choroba Huntingtona ma rzęski?

To niejasny fragment biologii, z wyjątkiem faktu, że problemy rzęsek pierwotnych powiązano z chorobami występującymi u ludzi. W ostatnich latach powiązano wiele chorób, ponieważ zmutowane geny, które powodują te choroby są częścią kompleksu rzęsek.

Wiemy, że mutacja genetyczna choroby Huntingtona powoduje, że białko huntingtyny staje się szkodliwe, i to właśnie powoduje objawy choroby. Ale białko huntingtyny bez mutacji nie przestaje nas zaskakiwać.

Nie do końca rozumiemy co dokładnie robi huntingtyna, ale wiemy, że jest ważna. Myszy zmienione genetycznie tak, by nie miały w ogóle huntingtyny, nie są w stanie przetrwać wystarczająco długo, by się narodzić.

Lepsze zrozumienie prawidłowej funkcji białka huntingtyny może nam pomóc zrozumieć proces chorobowy.

Frédéric Saudou z Instytutu Curie w Paryżu od dawna interesuje się normalną funkcją białka huntingtyny. Podczas obserwacji miejsc zbierania się huntingtyny w komórkach zauważył, że huntingtyna często znajduje się w tym samym miejscu co rzęski pierwotne. W świetle ostatniego zainteresowania rzęskami w chorobach, postanowił że warto kontynuować dalsze badania.

## Brak huntingtyny powoduje problemy rzęsek

W celu zmniejszenia poziomu huntingtyny w komórkach myszy zespół Saudou stosował technikę **interferencji RNA** lub **RNAi**. RNAi jest formą wyciszania genów, która pozwala badaczom 'wyłączać' poszczególne geny.

Uważali, że jeśli znalezienie huntingtyny w rzęskach było tylko zbiegiem okoliczności, rzęski nie miałyby nic przeciwko zabraniu huntingtyny. Zamiast tego stwierdzili, że gdy zmniejszyli ilość huntingtyny, liczba komórek z rzęskami spadła dramatycznie.

To świetny dowód na to, że huntingtyna - w ramach swojego normalnego działania w komórkach - pomaga rzęskom.

Ale co się dzieje w żywej myszy, gdy poziom huntingtyny jest zredukowany? Do zbadania tego, zespół Saudou zaprojektował mysz, która nie wytwarza żadnej huntingtyny w konkretnych komórkach - **komórkach wyściółki** (ang: ependymal cells).

Nasze mózgi zawierają wypełnione płynem przestrzenie nazywane **komorami**. Są one pokryte arkuszami komórek wyściółki, i to komórki wyściółki wydzielają płyn, który krąży po mózgu przenosząc wiadomości i składniki odżywcze. Ten płyn jest nazywany płynem **mózgowo-rdzeniowym**.

Komórki wyściółki są tutaj szczególnie interesujące, ponieważ używają rzęsek na swojej powierzchni, aby poruszać płyn mózgowo-rdzeniowy.

Kiedy zespół Saudou badał myszy, których komórki wyściółki były pozbawione jakiegokolwiek huntingtyny, znalazł poważne problemy w mózgu. Zgodnie z przewidywaniami z pracy na komórkach, bez huntingtyny rzęski komórek wyściółki nie ukształtowały się właściwie. Co ważniejsze, myszy rozwinęły poważny problem mózgu zwany 'wodogłowiem' - wysokie ciśnienie w głowie ze względu na nagromadzenie płynu.

Tak naprawdę, huntingtyna pomaga rzęskom wykonywać swoją pracę, ważną dla rozwoju mózgu.

” W mózgach myszy, których komórki wyściółki nie mają żadnej huntingtyny, występują poważne problemy

”

# Zmutowana huntingtyna również powoduje problemy

## rzęsek

To ciekawe, ale pacjentom HD nie brakuje huntingtyny - mają zmutowaną huntingtynę. Więc co się dzieje z rzęskami, kiedy huntingtyna jest zmutowana?

Aby to zbadać, Saudou zajął się komórkami i myszami, które zmodyfikowano genetycznie tak, aby miały zmutowany gen HD. W komórkach tych myszy, rzęski były dłuższe niż zwykle i było ich więcej. To przeciwieństwo tego, co się działo, gdy poziom huntingtyny był obniżony.

## Powrót do pacjentów

Kiedy w biologii coś zaczyna być dziwne, wówczas dobrze jest wrócić do pacjentów i sprawdzić, czy nieoczekiwane wyniki są istotne. Tak więc zespół Saudou zajął się próbkami mózgów przekazanymi do badań przez rodziny HD. Gdy oglądali rzęski komórek wyściółki w mózgach pacjentów HD odkryli, że były one dłuższe, dokładnie tak, jak to obserwowali w komórkach myszy ze zmutowanym genem HD.

Jeśli zadaniem komórek wyściółki jest utrzymanie w ruchu płynu w mózgu, to co się dzieje wtedy, gdy rzęski tych komórek są dłuższe niż być powinny?

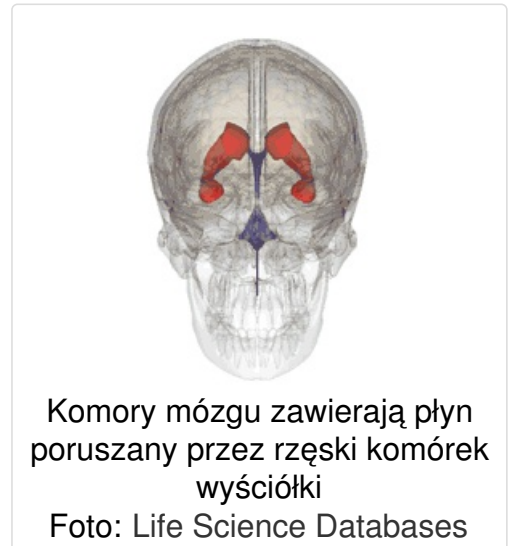
Starając się odpowiedzieć na to pytanie, zespół Saudou wrócił do zmutowanych myszy HD. Dodali do płynu mózgowo-rdzeniowego mało widoczne cząstki i obserwowali ich ruch. Przepływ cieczy w mózgu myszy HD został poważnie zakłócony i był wolniejszy niż zwykle.

## Interesujące czy ważne?

Wszystko, czego możemy się dowiedzieć o chorobie Huntingtona, pomaga nam zbliżyć się do dnia, kiedy będziemy mogli leczyć tę chorobę. Chociaż ta praca jest bardzo dobrze wykonywana, może nie być oczywiste, dlaczego jest istotna dla rodzin HD.

W każdej chwili możemy połączyć ze sobą różne choroby - na przykład łącząc Huntingtona z innymi chorobami, w których występują problemy z rzęskami - możemy połączyć zasoby z innych dziedzin. Wiele narzędzi i leków zostało opracowanych w innych dziedzinach, które mogą pomóc ludziom badającym i żyjącym z HD.

Zasadniczo nowe pomysły na działanie białka huntingtyny nie zdarzają się zbyt często, więc gdy się pojawiają - są warte świętowania.



---

*Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...*

---

## Słownik

**rzęski** włosowate wypustki na powierzchni komórek

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

---

© HDBuzz 2011-2017. 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](http://hdbuzz.net)

Wygenerowano lipiec 26, 2017 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/053>