

Słownik

a

agregaty

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

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.

badania 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

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 neurodegeneracyjna

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

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

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.

g

GDNF

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

j

jądro

część komórki zawierająca geny (DNA)

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

komórki macierzyste

komórki, które mogą dzielić się na komórki różnych typów

l

lecznictwo

leczenie

m

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

naturalne

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

neurony

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.

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

poślaniec RNA

Molekuła wiadomości, wykorzystywana przez komórki jako instrukcje wytwarzania białek.

powtórzenia CAG

Odcinek DNA na początku genu HD, zawiera powtarzaną wiele razy sekwencję CAG, u osób które będą miały HD jest wydłużony.

prodromalny

Poprzedzający wystąpienie objawów ruchowych

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.

rybosom

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

rzęski

włosowate wypustki na powierzchni komórek

S

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

transkrypcja

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

W

wyciszanie genów

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

Z

zapalenie

Aktywacja układu odpornościowego, o której uważa się, że ma znaczenie w postępie HD

© HDBuzz 2011-2021. 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

Wygenerowano luty 26, 2021 — Pobrany z <https://pl.hdbuzz.net/glossary>

Część tekstu na tej stronie nie została jeszcze przetłumaczona. Tekst widnieje w języku, w którym oryginalnie został napisany. Staramy się przetłumaczyć całą treść jak najszybciej będzie to możliwe.