

## KDM5C מה שאנחנו יודעים על

ד"ר כריסטינה וליאנטוס

### מבוא

הוא לשלוט בגנים רבים KDM5C הוא גן, וכמו רוב הגנים יש לו תפקיד ספציפי בתא. תפקידו של KDM5C אחרים. זה סוג של רגולטור מאסטר, השולט אם גנים רבים אחרים מופעלים או כבויים. זה חלק מתהליך קריטי שנקרא ויסות גנים שמתרחש כל הזמן בגופנו, ומבטיח שהגנים הנכונים נמצאים במקום הנכון בזמן הנכון. לדוגמה, בעין שלך אתה רוצה שרק גנים שחשובים לתפקוד העין יהיו מופעלים, ואתה רוצה שגנים, הוא אחד מכמה גורמים השולטים בתהליך זה. מסיבה זו KDM5C. חשובים לתפקוד הכליות יהיו כבויים אובד או עובר מוטציה, זה יכול לגרום לגנים רבים אחרים להיות גם לא מתפקדים, מה KDM5C כאשר שמוביל להשפעות נרחבות.

פועל כמעט בכל התאים בגופנו, מרגע שאנו מתפתחים ברחם ועד גילנו מאוד. מחקרים KDM5C נראה כי חשוב במיוחד בהתפתחות מוקדמת ומשפיע על אופן התפתחות המוח. זה יכול KDM5C-הראו לנו ש מובילות לתסמינים מוקדמים ולהשפעות ספציפיות למוח. החוקרים KDM5C להסביר מדוע מוטציות וכיצד זה קשור להתפתחות ולתפקוד המוח. ככל KDM5C ממשיכים ללמוד על התפקוד הבסיסי של לא KDM5C אמור לעשות וכיצד הוא עושה זאת, נוכל להבין מה קורה כאשר KDM5C שנלמד יותר על מה עובד כמו שצריך, וכיצד להילחם בשינויים הללו.

פורסם בשנת 2005. זה לא אומר שלא היו אנשים עם מוטציות KDM5C המאמר הראשון המזהה מוטציות לפני זה; זה רק אומר שהטכנולוגיה לזיהוי מוטציות והידע על הפרעות שונות היו מוגבלים עד KDM5C DNA, לאחרונה יחסית. בעיקר בעשור האחרון חלה התקדמות טכנולוגית עצומה בגנטיקה וברפא ש.התרחבה לעולם הקליני ואפשרה שיטות טובות יותר לזהות גורמים גנטיים להפרעות.

בספרות המדעית. שוב, זה לא אומר שיש רק 26 משפחות בחוץ, שכן KDM5C כיום פורסמו 26 מוטציות ברור שיש הרבה יותר! עם זאת, קשה למצוא אותם, כי המחקר והקהילות הקליניות/רפואיות מעט מבודדות. אנשי מקצוע קליניים/רפואה לרוב אינם מכירים את עולם המחקר, ולהיפך. מדענים יידעו על מוטציות ספציפיות רק אם יש מאמרים שפורסמו, או אם הם מכירים רופא וכו'. מסיבה זו, לא נחקרו הרבה אצל המטופל שלו, אך KDM5C לעומת זאת, רופא עשוי לזהות מוטציית KDM5C מוטציות ספציפיות של אם הם אינם מעורבים במחקרים מחקריים כלשהם, הם עלולים לעולם לא ליצור קשר עם מדען והמידע הם כל כך KDM5C Patient Registry i-MyGene2 בעצם יאבד לקהילה המדעית. זו הסיבה שאתרים כמו עם יותר משפחות שמשותפות את המידע. KDM5C קריטיים כדי לעזור לנו לזהות יותר אנשים עם מוטציות שלהן, יש לנו יותר כוח לחבר את הנקודות בין מהי המוטציה, אילו תסמינים קיימים, אילו תרופות עובדות ואינן פועלות וכו' כדי לעזור לנו להבין ולהנחות את הטיפולים העתידיים.

### לימודי עכברים

ממחקרים רבים ושונים לאורך השנים, תוך שימוש במערכות לימוד שונות. אלה KDM5C למדנו הרבה על כוללים תאים, חלבונים, נוירונים, עכברים ובני אדם. כולן מערכות חשובות לשימוש, שמספרות לנו סוגים שונים של מידע, על מנת ללמוד כמה שיותר על התפקודים האפשריים השונים של הגן הזה בעשור האחרון הייתה יצירת מודל העכבר KDM5C אחת ההתקדמות המחקרית הגדולה ביותר עבור כך שיש KDM5C חוקרים מאוניברסיטת מישיגן הנדסו עכברים כדי לאבד באופן ספציפי את הגן KDM5C. מתפקד. הם נקראים עכברי נוק אאוט KDM5C להם את כל הגנים האחרים שלהם אבל חסר להם גן למה עכברים? עכברים ובני אדם. (KDM5C עבור השיטה המשמשת לדפוק או לאבד את הגן) KDM5C חולקים כ-80% מאותם גנים, הם בעלי פיזיולוגיה דומה ועוברים שלבי התפתחות דומים. כמו כן, אתה יכול לעשות הרבה מחקרים מעמיקים עם עכברים שאתה פשוט לא יכול לעשות עם בני אדם, כמו להסתכל על רקמת המוח.

## לימודי עכברים

ממחקרים רבים ושונים לאורך השנים, תוך שימוש במערכות לימוד שונות. אלה KDM5C למדנו הרבה על כוללים תאים, חלבונים, נויורונים, עכברים ובני אדם. כולן מערכות חשובות לשימוש, שמספרות לנו סוגים שונים של מידע, על מנת ללמוד כמה שיותר על התפקודים האפשריים השונים של הגן הזה.

בעשור האחרון הייתה יצירת מודל העכבר KDM5C אחת ההתקדמות המחקרית הגדולה ביותר עבור כך שיש KDM5C חוקרים מאוניברסיטת מייסיגן הנדסו עכברים כדי לאבד באופן ספציפי את הגן KDM5C. מתפקד. הם נקראים עכברי נוק אאוט KDM5C להם את כל הגנים האחרים שלהם אבל חסר להם גן למה עכברים? עכברים ובני אדם. (KDM5C עבור השיטה המשמשת לדפוק או לאבד את הגן) KDM5C חולקים כ-80% מאותם גנים, הם בעלי פיזיולוגיה דומה ועוברים שלבי התפתחות דומים. כמו כן, אתה יכול לעשות הרבה מחקרים מעמיקים עם עכברים שאתה פשוט לא יכול לעשות עם בני אדם, כמו להסתכל על רקמת המוח.

## מחקר עד כה

הקיימות באנשים. מחקרים אלו נעשים לעתים קרובות KDM5C כמה מחקרים בחנו מוטציות ספציפיות של כדי לאשר שהמוטציה שיש לאדם אכן גורמת לתסמינים. אלו מחקרים חשובים ואינפורמטיביים, אך לרוב אינם מספרים לנו הרבה מידע חדש.

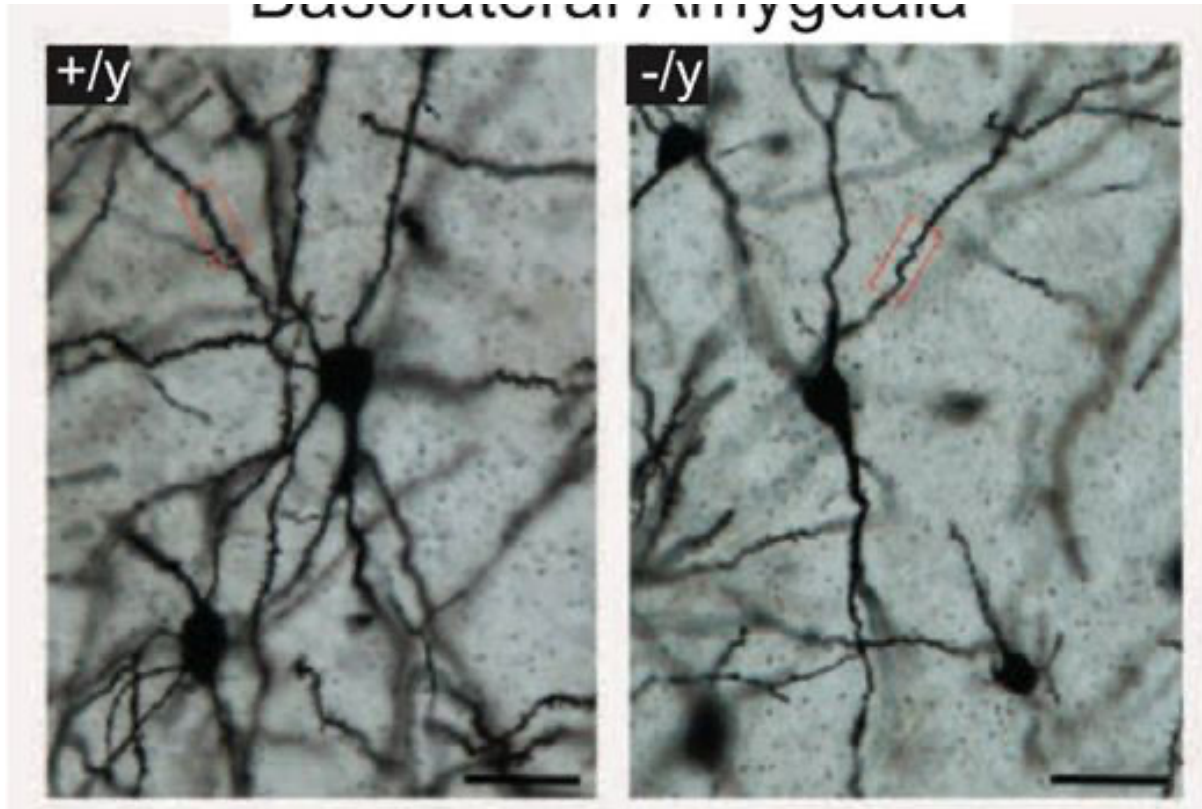
שעזרו לנו ללמוד הרבה על הפרעות, KDM5C ההתקדמות הגדולה ביותר מגיעה מעכברי נוק-אאוט נוק-אאוט זכרים קטנים KDM5C פונקציונלי, עכברי KDM5C בהשוואה לעכברים שיש להם גן KDM5C. יותר בגודל הגוף, מציגים בעיות בלמידה ובזיכרון, והם אגרסיביים יותר, שכולם משחזרים את מה שאנו יש גם ליקוי KDM5C מחקר אחד הראה שלנקבות עכברי KDM5C רואים אצל אנשים עם מוטציות התנהגותי, במובנים מסוימים זהה ובמובנים מסוימים שונים מהזכרים. אוניברסיטת מייסיגן חוקרת כעת את KDM5C ההבדלים בין זכרים ונקבות עם מוטציות

נוק אאוט עכברים המשכפלים התנהגויות אנושיות, אנו יכולים להיות בטוחים שזו KDM5C-לאחר שה מערכת מודל טובה, כך שלכל דבר שאנו לומדים מהעכברים יש סיכוי טוב לחזור בקורלציה לבני אדם. אנו וכיצד להקל על KDM5C בוחנים תכונות של עכברים אלה ומנסים להבין את ההשפעות של אובדן ההשפעות המפריעות ביותר

## התפתחות המוח

נוק KDM5C מחקר אינפורמטיבי נוסף זיהה שכאשר אנו מסתכלים על צורת הנוירונים (תאי המוח) בעכברי אאוט, אנו רואים שבאזור אחד במוח, הנוירונים אינם נוצרים כראוי (ראה איור 1: הנוירון השמאלי הוא עכבר נוק אאוט). (מעניין לציין שמספר הנוירונים אינו KDM5C שלם; הנוירון הימני הוא עכבר KDM5C עם אינו חשוב בייצור נוירונים, מכיוון שלעכברי הנוק אאוט KDM5C-מושפע, אלא רק צורתם. זה אומר לנו ש יש את המספר הנכון של נוירונים; במקום זאת, חשוב לוודא שהנוירונים מתפתחים כראוי, כי בעכברי הנוק אאוט הנוירונים מעוותים. זה היה חשוב ללמוד, כי זה יכול להנחות את האסטרטגיה הטיפולית שלנו, אז אנחנו מנסים לעזור לנוירון לגדול כמו שצריך) במקום שיהיה לנו תרופה לייצור יותר נוירונים, וזה לא בעיה) מחקרים אלו מועילים כדי לאתר היכן נמצאים הליקויים, ולתת לנו רמזים כיצד נוכל לתקן אותם בעזרת התרופה המתאימה

## Basolateral Amygdala



איור 1 - נירונים בעכברים רגילים ונוקאאוט

### צְמִיחָה

ה-המדווחים בספרות המדעית. בדגם העכבר שלנו, עכבר ה KDM5C-קומה קטנה משותפת לכל יחידה ה-אנו רואים גם את הקומה הקטנה הזו. לא היו KDM5C נוק-אאוט שתוכנן כדי לאבד את פונקציית KDM5C מחקרים אורך בבני אדם שאני מכיר) כדי להסתכל על אנשים לאורך זמן, (אז לא ברור שההשפעות הן לטווח ארוך; למרות שהמבוגרים המעטים שתוארו במאמרי מחקר היו גם נמוכים יותר, מה שמצביע על כך שהקומה הקטנה תימשך גם בבגרות) ללא אפקט הדבקה. (עבור העכברים, אנו רואים שהם קטנים יותר בגיל צעיר ובגיל מבוגר, דבר המצביע שוב על כך שזה נמשך ולא יתוקן עם הזמן

+/y

-/y



איור 2 - צמיחה בעכברים רגילים ונוקאאוט

למה זה קורה, אנחנו לא לגמרי מבינים. הבעיות ההורמונליות הנפוצות הנראות בחסרי גדילה אופייניים אינן וזו הסיבה שטיפולים נפוצים עבור ליקויי גדילה (כמו טיפולים בהורמון KDM5C קיימות אצל אנשים עם גדילה (לא יעבדו כאן. נראה שהבעיה מתחילה מוקדם מאוד, אבל איך ולמה זה אנחנו פשוט לא יודעים עדיין KDM5C. הוא גן שפועל כמעט בכל מקום בגוף, משלב ההתפתחות המוקדמת לאורך כל החיים KDM5C הוא לשלוט בגנים KDM5C הוא רגולטור מאסטר השולט בגנים אחרים, כך שייטכן שאחד מתפקידיו של פירושו איבוד היכולת לווסת נכון את גודל הגוף. זו KDM5C אחרים שמכתיבים את גודל הגוף, ואיבוד השערה אחת. המשך מחקר מדעי בסיסי, ושימוש במודלים של עכברים וחקר פרטים נוספים, בהחלט יעזור לאורך מחזור החיים ובכל הגוף הוא קריטי כדי לעזור לנו להבין KDM5C מחקר נוסף על כל הפונקציות של - תכונות כמו קומה נמוכה. עם הזמן בהחלט נלמד יותר

למידע על המחקר העדכני ביותר, עיין במצגות מיום מחלות נדירות 2020. ובדף המחקר