Projekt 1.5: Zaburzenia metaboliczne towarzyszące NBIA i próba ich farmakologicznej modulacji

Promotor: prof**.** dr hab. Mariusz Więckowski
Pracownia: Biologii Mitochondriów i Metabolizmu
Instytut: Biologii Doświadczalnej im. M. Nenckiego PAN
www: https://wieckowski-mitolab.nencki.edu.pl/
https://www.nencki.edu.pl/laboratories/laboratory-of-mitochondrial-biology-and-metabolism/

Opis:

Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA- neurodegeneration with brain iron accumulation) to grupa rzadkich chorób genetycznych, charakteryzujących się nadmiernym odkładaniem żelaza w mózgu. W 2011 roku w populacji polskiej opisano nowy typ NBIA, neurozwyrodnienie związane z białkiem błony mitochondrialnej (MPAN, mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration), który obecnie uważany jest za 3 co do częstości podtyp NBIA. MPAN jest spowodowany mutacją w genie C19orf12, którego rola do chwili obecnej nie została poznana, jednak wydaje się, że jest on związany z metabolizmem kwasów tłuszczowych i funkcjonowaniem mitochondriów.

Cel projektu:

Głównym celem niniejszego projektu badawczego jest określenie funkcji białka C19orf12 poprzez przeprowadzenie kompleksowych badań nad zaburzeniem metabolizmu w komorkach pacjentów ze zwyrodnieniem układu nerwowego związanego z odkładaniem się żelaza w mózgu (NBIA) ze zdefiniowanymi mutacjami w genie C19orf12 (postać MPAN). Zrozumienie zależności pomiędzy metabolizmem komórki i akumulacją żelaza u pacjentów z NBIA-MPAN, jest niezmiernie istotne dla poznania patomechanizmu tej choroby. „Katastrofa energetyczna" uważana jest za jedną z głównych przyczyn wielu chorób neurodegeneracyjnych. Obecnie, szczególnie wielkie zainteresowanie budzi także rola produkcji reaktywnych form tlenu (RFT) i obrony antyoksydacyjnej w chorobach neurodegeneracyjnych, nowotworowych, cukrzycy i chorobach naczyniowych. Dodatkowo, planowane jest określenie skuteczności różnych terapii, między innymi z wykorzystaniem wielonienasyconych kwasów tłuszczowych (PUFA) omega 3,6,9 w modelach *in vitro*.

Wymagania:

- ukończone studia magisterskie (lub ekwiwalent) z biologii, biochemii, biotechnologii lub kierunków pokrewnych;
- dobra znajomość języka angielskiego w mowie i piśmie;
- znajomość zasad pracy w laboratorium biologicznym;
- umiejętność pracy w grupie i motywacja do samodzielnej pracy naukowej;
- umiejętność planowania i wykonywania doświadczeń oraz analizy wyników;
- dodatkowym atutem będzie umiejętność pracy ze zwierzętami laboratoryjnymi, znajomość metod statystycznych oraz udokumentowana aktywność naukowa (np. publikacje, wystąpienia na konferencjach, staże naukowe, nagrody, stypendia).