



Новости об исследованиях болезни Гентингтона.

На доступном языке. Написано исследователями.

Для всех, интересующихся БГ.

[Новости](#) [Глоссарий](#) [О нас](#)

[О нас](#)

[Наша команда](#) [ЧаВо](#) [Правила сайта](#) [Финансирование проекта](#) [Распространение и перепечатка информации](#) [Статистика](#)

[Темы](#) [Контакты](#)

[Ввод](#)

[Ввод](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [RSS лента](#) [E-mail](#)

[Поиск по HDBuzz](#)




Поиск по HDBuzz

 [русский](#)

 [русский](#)

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 


[Подробности...](#)

 **Вам требуется наша эмблема?** Вы можете скачать нашу эмблему, а также найти информацию о том, как разместить её, в разделе [раздел Использование и воспроизведение информации](#)

## Конференция по терапии болезни Гентингтона 2018 - день второй

### ДНК оставалась в центре внимания во второй день Конференции по терапии болезни Гентингтона 2018




 Публикация [Dr Jeff Carroll](#) 25 июля 2018 Под редакцией [Dr Ed Wild](#) Перевод [Elizaveta Yudina](#) Первоначально опубликовано 1 марта 2018

Новости со второго дня Конференции по терапии БГ, посвящённые восстановлению ДНК при БГ.

Среда утро - восстановление (репарация) ДНК при БГ.

Доброго всем утра с Конференции по терапии БГ 2018! Сегодняшние последние известия будут небольшими, потому что после обеда будут постерные презентации. Утренняя сессия фокусировалась на роли восстановления ДНК при БГ - актуальный вопрос на сегодня, благодаря очень интересным генетическим исследованиям пациентов с БГ. Эти огромные исследования продемонстрировали, что генетические вариации, расположенные вне гена БГ, вносят свой вклад во время проявления симптомов у носителей гена. Удивительно, но множество из этих вариаций расположены в генах, помогающих восстанавливать клеткам ДНК.

 Йонг-Мин Ли использует очень техничную аналогию для объяснения концепции генетических модификаторов при БГ

Первым Йонг-Мин Ли из Клинической больницы штата Массачусетс (Jong-Min Lee, Massachusetts General Hospital) рассказал аудитории о последних результатах от ГеМ-БГ (GeM-BG) консорциума- международной группы исследователей, занимающихся изучением влияния генетических вариаций на возраст начала БГ. ГеМ-БГ консорциум использует микрочипы, которые считывают малейшие генетические вариации во всем геноме у тысяч пациентов с БГ.

Этот огромный объем данных позволяет задать вопрос - есть ли какие-либо вариации, влияющие на то, насколько быстро начнется БГ? Последняя версия ГеМ-БГ анализа включила в себя 9000 пациентов с БГ! Такое увеличение количества образцов делает возможным идентифицировать еще больше вариаций, которые модулируют возраст начала БГ. Эти вариации оказались еще более близко к генам репарации ДНК. Ли также описывает очень небольшую вариацию в последовательности самого гена БГ, которая тоже влияет на возраст начала симптомов БГ. Наиболее драматический эффект ГеМ-БГ обнаружил касательно гена, называемого FAN1. Некоторые вариации в этом гене оказывали благоприятный эффект на возраст начала БГ, а другие вариации имели неблагоприятный эффект. Этот факт дает возможность предполагать, что FAN1 делает что-то основополагающее в прогрессировании БГ. Ли привёл и другие доказательства, предполагающие что люди с большим содержанием в головном мозге FAN1, имеют более поздний возраст начала БГ. Это демонстрирует силу проводимых генетических исследований - если мы сможем найти путь поддержать активность FAN1, то, возможно, это скажется благоприятно на прогрессировании БГ.

Гуо-Мин Ли, Университет Юго-Западного Техасса (University of Texas Southwestern, изучает процесс, называемый "репарация ошибочно спаренных оснований", один из путей, которым клетки восстанавливают некоторые из повреждений ДНК. Репарация ошибочно спаренных оснований позволяет клеткам зафиксировать небольшие ошибки, появляющиеся при копировании клеткой ДНК. Мутации в этих генах приводят к повышению заболеваемости раком, потому что генетические ошибки остаются неисправленными. Ли напомнил аудитории, что репарация ошибочно спаренных оснований обычно очень помогает клеткам поддерживать здоровье, но иногда происходят ошибки. Одна из них - тенденция к удлинению повторяющихся последовательностей ДНК. Мутация, которая вызывает каждый случай БГ - увеличение в ДНК оснований "Ц-А-Г" - является одной из таких повторяющихся последовательностей ДНК. Лаборатория Ли изучает процесс, при котором репарация ошибочно спаренных оснований длинных последовательностей ЦАГ делает их еще длиннее. Лаборатория Ли нашла несколько специфических процессов репарации ошибочно спаренных оснований, которые приводят к ЦАГ экспансии - он предположил, что это может стать целью для нового лечения БГ.

Лорена Бис, Дьюк (Lorena Beese, Duke), также изучает репарацию ошибочно спаренных оснований. Её лаборатория фокусируется на уточнении путей, которыми белки репарации ошибочно спаренных оснований делают свою работу - узнают ошибки, вырезают их и склеивают части ДНК снова вместе. Механизмы, которые описаны лабораторией Бис в деталях, в будущем могут стать целями дизайна лекарственных средств для изменения их взаимодействия с такими длинными ЦАГ повторами, как например, в гене БГ.

Лорена Бис показывает модель одного белкового механизма, следящего за ДНК, и связанного с быстрым или медленным прогрессированием БГ

Питер МакКиннон, Детский исследовательский госпиталь св. Иуды (Peter McKinnon, St. Jude Children's Research Hospital) - один из экспертов по репарации ДНК в головном мозге. Он рассказал о специфических типах повреждения ДНК, которые случаются в головном мозге. Головной мозг, с точки зрения восстановления ДНК, очень интересен, потому что большинство из наших живущих нейронов в мозге не делятся. Это значит, что нейроны не могут использовать те же пути восстановления ДНК, поскольку последние работают только в делящихся клетках. МакКиннон и его лаборатория изучают специфические повреждения ДНК, называемые "эксцизионная репарация оснований ДНК" - процесс фиксирования повреждений только на одной из двух нитей ДНК.

Парта Саркар из Университета Техасса (Partha Sarkar from University of Texas) изучает [белок гентингтин](#) и его прямые взаимодействия с ДНК и ДНК-связанными белками. Оказывается мутантный гентингтин скапливается около белка, называемого PNKP, чьей работой является присматривать за ДНК. Скопления мешают белку делать свою работу. Это увеличивает возможность того, что мутация при БГ повреждает ДНК.

Авторы не сообщают о конфликте интересов. [Для получения более подробной информации о политике распространения информации перейдите в наш раздел ЧаВо...](#)



Темы  
[конференция по терапии восстановления ДНК](#)  
[Другие статьи...](#)  
Похожие статьи

## [Конференция по терапии БГ 2018 - день третий](#)

**29 октября 2018**

## [Конференция по терапии болезни Гентингтона 2018 - день первый](#)

**18 июля 2018**

## [Новости с Конференции по проблемам терапии БГ - 2012: день третий](#)

**8 марта 2012**

[Предыдущая статья](#)[Следующая статья](#)

- Глоссарий
- **белок гентингтин** \* белок, который производится геном БГ.
- [Ознакомиться с другими терминами из глоссария.](#)

Новости об исследованиях болезни Гентингтона.

На доступном языке. Написано исследователями.

Для всех, интересующихся БГ.

## **HDBuzz**

[Новости](#)

[Ранее популярные статьи](#)

[О нас](#)

[Финансовую помощь HDBuzz оказывают](#)

[Сайты, размещающие информацию с HDBuzz](#)

[\\*\\*new\\_to\\_research\\*\\*](#)

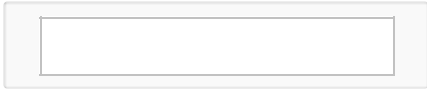
## **Наша команда**

[\\*\\*meet\\_the\\_team\\*\\*](#)

[\\*\\*help\\_us\\_translate\\*\\*](#)

## **Следите за обновлениями HDBuzz**

Подпишитесь на наше ежемесячное обновление, указав адрес Вашей электронной почты ниже, или узнайте о дополнительных возможностях в разделе [Подписка на почтовую рассылку](#)



© HDBuzz 2011-2019. Вся информация с HDBuzz может распространяться бесплатно с ссылкой на источник, согласно [лицензионному соглашению Creative Commons](#).

HDBuzz не является источником медицинских рекомендаций. Пожалуйста, ознакомьтесь с разделом [Правила пользования](#) для получения полной информации.

© HDBuzz 2011-2019. Вся информация с HDBuzz может распространяться бесплатно с ссылкой на источник, согласно Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz не является источником медицинских рекомендаций. Подробная информация - на сайте [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Сформировано 6 июля 2019 — Загружено с <https://ru.hdbuzz.net/254>

Некоторая информация на этой странице до сих пор не переведена. Она отображается ниже на языке оригинала. Мы работаем над тем, чтобы перевести весь текст как можно скорее.