



Project description, SA (2017)

Emil Ylikallio

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is a disease of the peripheral nerves that leads to muscle weakness and sensory problems in arms and legs. Hereditary spastic paraplegia (HSP) is a disease of the nerves in the brain and spine that control the lower leg muscles, leading to stiffness (spasticity) and weakness in the lower legs. Both CMT and HSP are genetic diseases where the long processes of nerve cells, called axons, degenerate. It is known that mutations in more than 100 different genes can cause the diseases. However, the molecular mechanisms leading to the degeneration of axons in these diseases are poorly understood. In this project, we use cutting edge stem cell technology to create cultured nerve cells in which we will be able to study the molecular mechanisms of the disease. We hope to use the knowledge gained from mechanistic studies to develop new ways of monitoring and treating the diseases.

Charcot-Marie-Toothin tauti (CMT) on ääreishermosten sairaus joka johtaa lihasheikkouteen ja tunnonalenumaan käsissä ja jaloissa. Perinnöllinen spastinen parapareesi on aivojen ja selkäytimen alaraajojen lihaksia ohjaavien hermosten sairaus, joka johtaa jäykkyyteen (spastisiteettiin) alaraajoissa. CMT ja HSP ovat geneettisiä sairauksia joissa hermostolujen pitkät ulokkeet, eli aksonit, rappeutuvat. Tiedetään, että nämä sairaudet voivat johtua mutaatiosta yli 100 eri geenissä. Kuitenkin ne molekylaariset mekanismit jotka johtavat aksonien rappeutumiseen ovat huonosti tunnettuja. Tässä projektissa käytämme uusinta kantasoluteknologiaa luodaksemme viljeltyjä hermostoluja joissa voimme mallintaa sairauksia. Toivomme, voivamme käyttää tietoa sairauksien molekylaarisista mekanismeista uusien seurantamenetelmien ja hoitojen kehittämiseen.