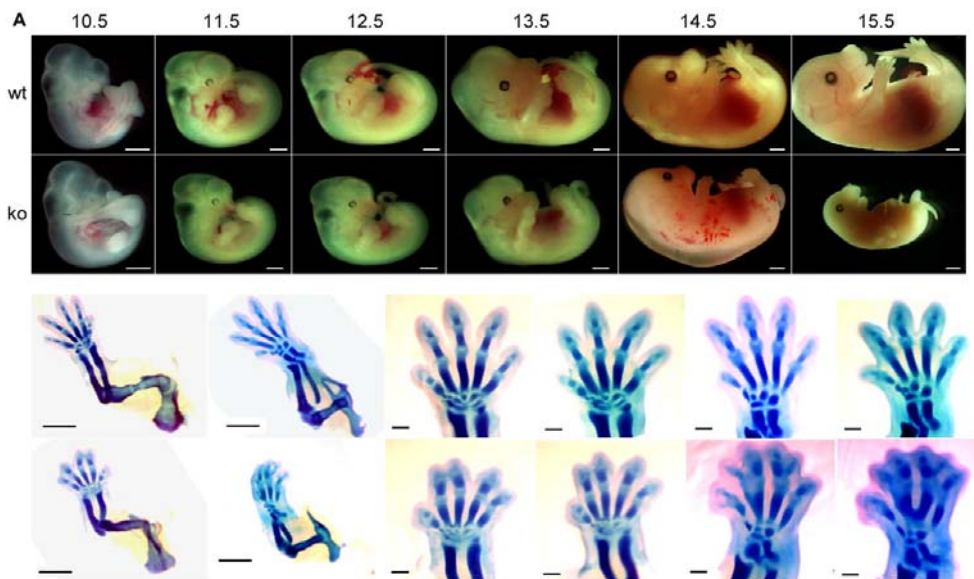


INTERDISCIPLINARNE RAZISKAVE

Področja: Biokemija in molekularna biologija, Biotehnika, Medicina

Dosežek 1: _Prva transgenska miška (miška z izbitim genom) narejena v Sloveniji

Vir: *J Biol Chem*, 2011, vol. 286, no. 33, str. 29086-29097.



Razvojne abnormalnosti mišjih embrijev z izbitim genom *Cyp51*. Razlike med embriji divjega tipa in tistimi z izbitim genom *Cyp51* smo prvič zaznali 11.5 – 12.5 dan po oploditvi. Smrt je nastopila 15. dan po oploditvi. Gornji sklop slik prikazuje razlike med normalnimi embriji (wt) in tistimi z izbitim genom *Cyp51* (ko), ki se kažejo v nihalni svetlini ter nenormalnostih skeleta in srca. Spodnji sklop slik prikazuje napake v razvoju gornjih okončin, vključno z nepravilnim številom prstov.

Raziskovalcem **Biotehniške fakultete** (R. Keber, H. Motaln, S. Horvat) in **Medicinske fakultete UL** (N. Debeljak, J. Acimovic, D. Rozman) je po dolgoletnih skupnih prizadevanjih uspelo pripraviti miške z izbitim genom *Cyp51* iz sinteze holesterola. **Gre za prvi primer uspešne uporabe tehnologije za izbitje genov (angl. *knockout*) v Sloveniji.**

Modeli laboratorijskih živali z izbitimi geni so neprecenljivo orodje pri študiju vloge genov v različnih organih in tkivih. Omogočajo proučevanje vloge gena v razvoju bolezenskih stanj na ravni celega organizma, kar nam pomaga razumeti kompleksne procese patologije pri človeku.

Miške z izbitim genom *Cyp51* preživijo do 15. dne embrionalnega razvoja, kar potrjuje, da je sinteza holesterola nujno potrebna za razvoj zarodka. Predstavljajo tudi nov model za razumevanje vzrokov sindroma Antley-Bixler, heterogenega sklopa bolezni z okvarami skeleta, srca in urogenitalnega trakta. Pripravljeni mišji model bo zaradi priprave s tehnologijo *Cre-loxP* omogočal tudi pogojno izbitje gena *Cyp51*, kar bo v nadaljevanju omogočilo natančen vpogled v vlogo sinteze holesterola in s tem povezanimi boleznimi v jetrih in v spolnih organih.