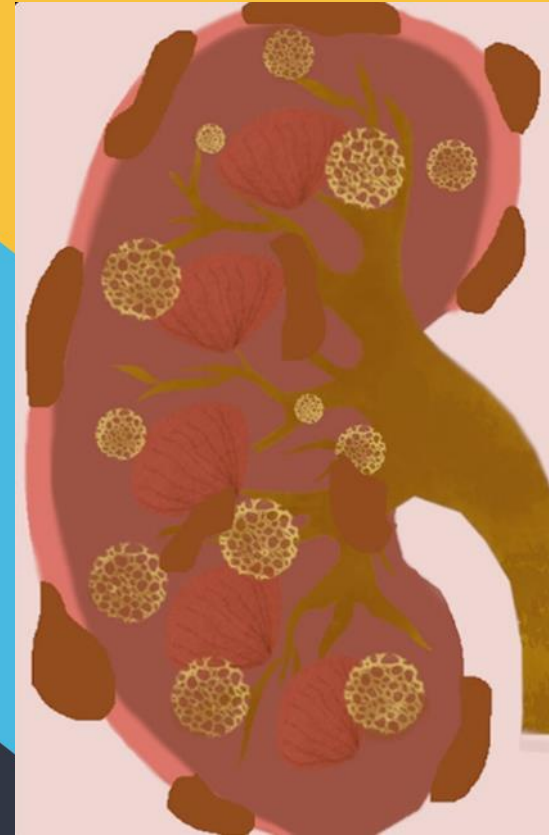




UNIVERSITY OF  
WOLVERHAMPTON

# RND3, ΕΝΑ ΝΕΟ ΓΟΝΙΔΙΟ ΠΟΥ ΕΜΠΛΕΚΕΤΑΙ ΣΤΗΝ ΑΔΡΚΔ

Εύη Γογγολίδου  
Αναπληρώτρια καθηγήτρια  
στη Μοριακή Γενετική  
[p.goggolidou@wlv.ac.uk](mailto:p.goggolidou@wlv.ac.uk)

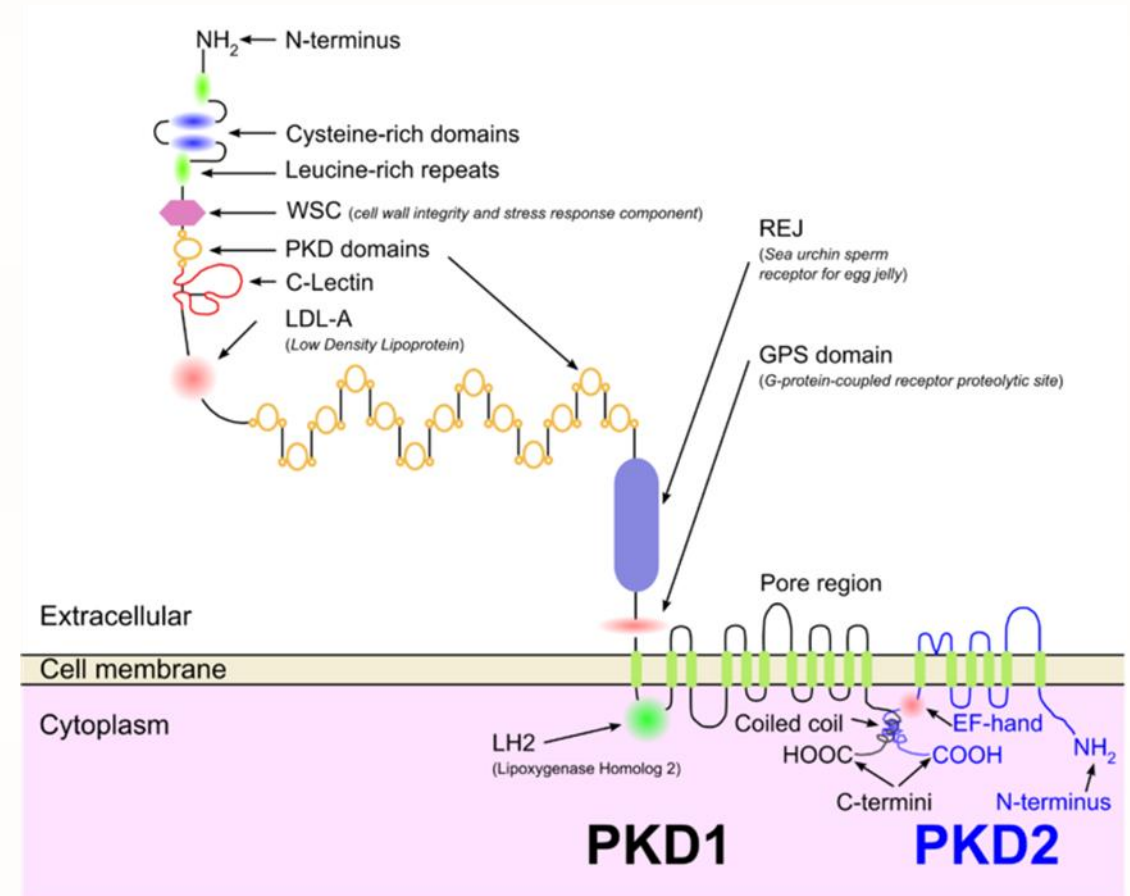




- Η πιο συνηθισμένη γενετικώς μεταδιδόμενη ΧΝΝ.
- 1 σε 800 και 1 σε 1000 επικράτηση – 12.5 εκατομμύρια παγκοσμίως, **60-75,000 στο UK.**
- Εμφανίζεται εξίσου και στα δύο φύλα, καμία γνωστή φυλετική συσχέτιση.
- 10% του πληθυσμού διάλυσης <65 χρονών.

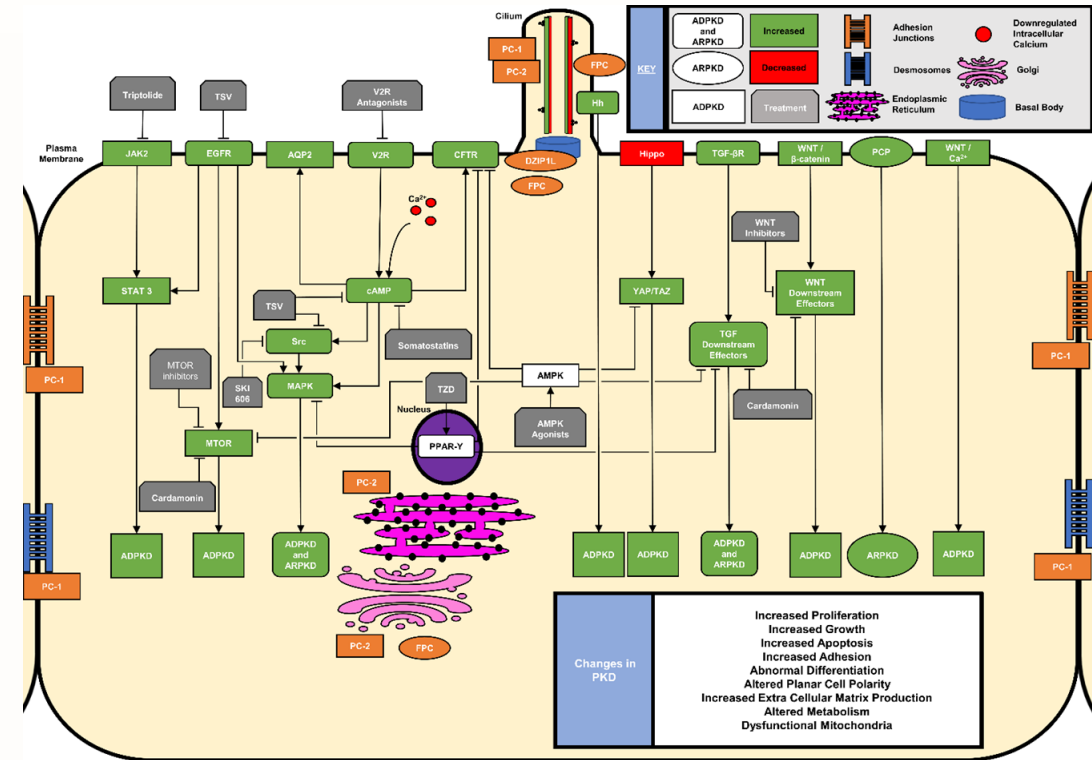


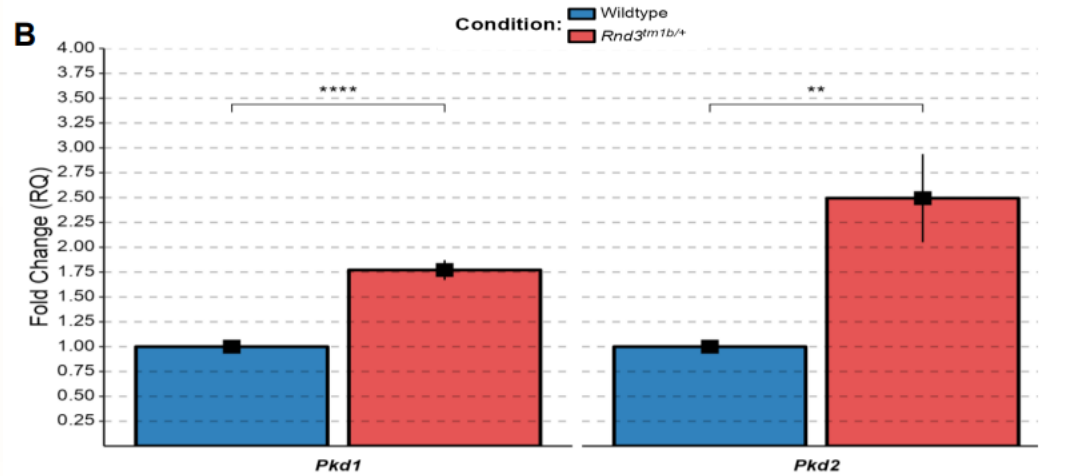
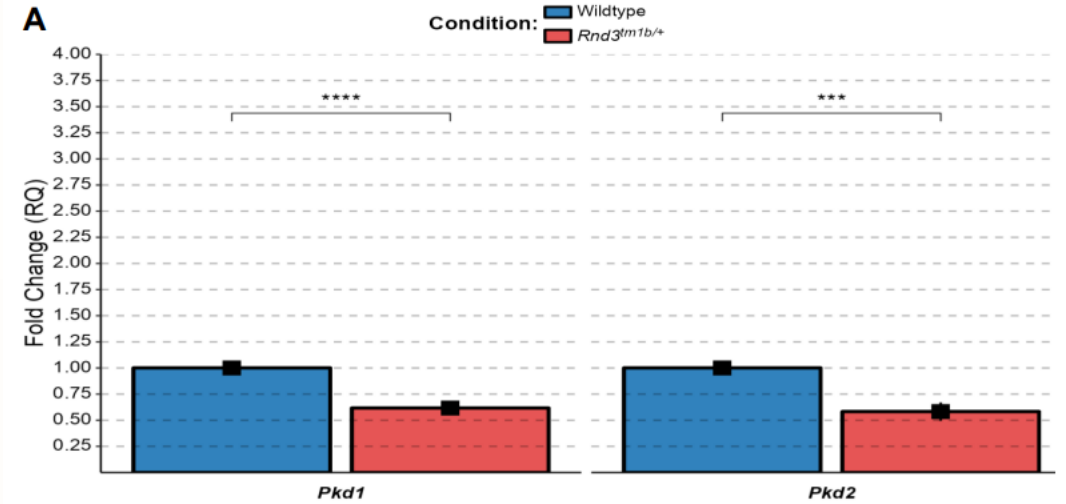
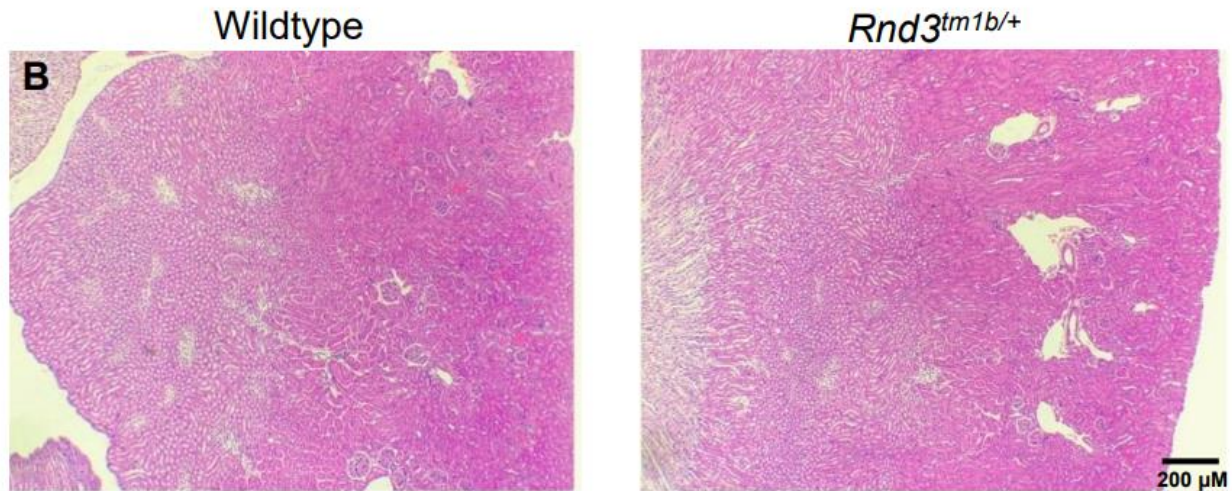
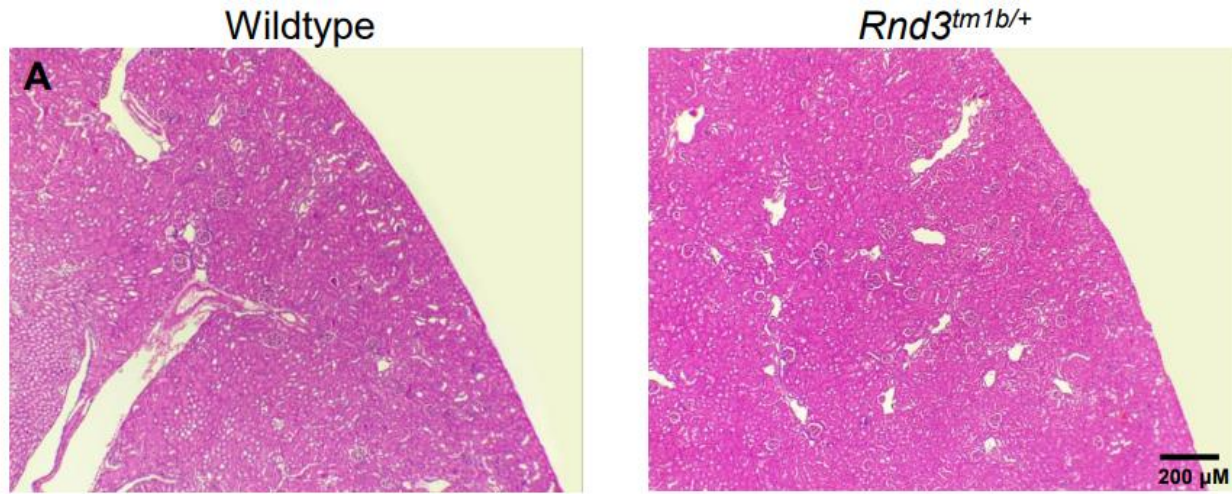
- Κύστες με υγρό και στα δύο νεφρά.
- Προκαλεί προοδευτική νεφρική ανεπάρκεια – 30s to 50s – με πρόωρη υπέρταση.
- Επηρεάζει και άλλα όργανα - συκώτι, πάγκρεας, σπλήνα, εγκέφαλος, έντερο.
- Προκαλείται κυρίως από μεταλλάξεις στα γονίδια *PKD1/PKD2*; Μεταλλάξεις και σε άλλα γονίδια σχετικά με κυτταρικές βλεφαρίδες.

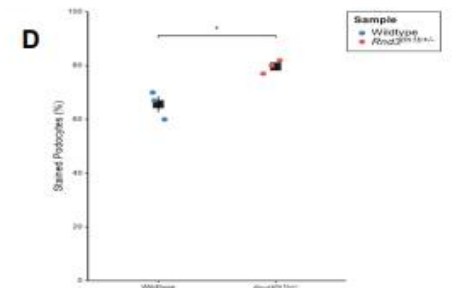
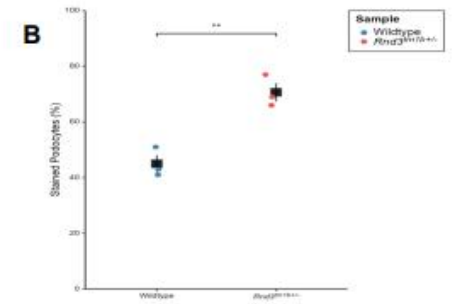
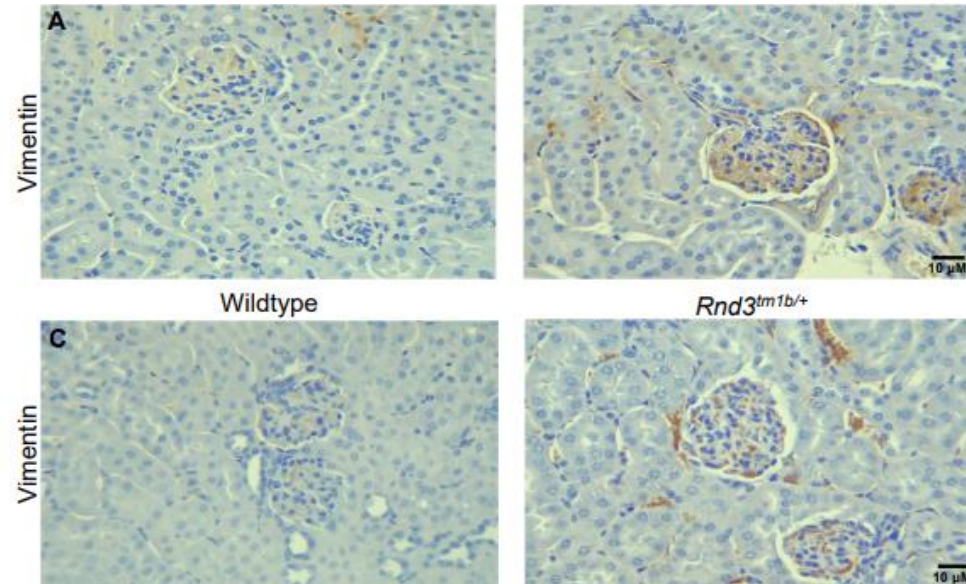
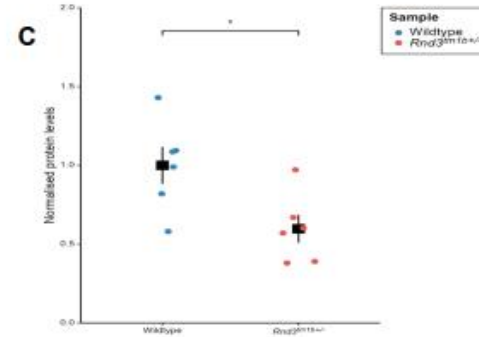
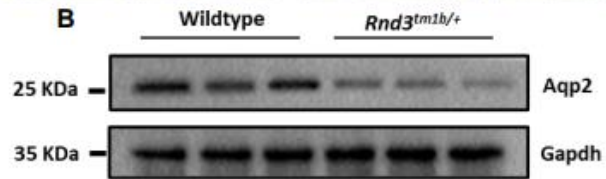
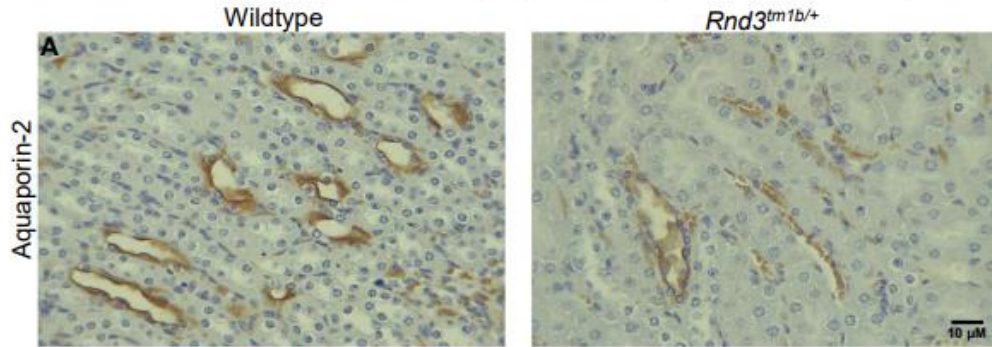




- Η φαινοτυπική μεταβλητότητα της ADPKD μπορεί να αποδοθεί σε γονιδιακό, αλληλόμορφο ή γονιδιακό τροποποιητή παράγοντα.
- Τα γονίδια τροποποίησης επηρεάζουν την μοριακή και/ή φαινοτυπική έκφραση άλλων γονιδίων, αλλάζοντας το εύρος των συμπτωμάτων και την σοβαρότητα της νόσου.
- Για να κατανοήσουμε τη συμμετοχή των τροποποιητών γονιδίων στην ADPKD, ένα νέο μοντέλο ποντικίου *Rnd3tm1b(EUCOMM)Hmgu* δημιουργήθηκε.
- Το Rnd3 είναι ένα άτυπο μέλος της υποομάδας Rnd της οικογένειας Rho GTPases και έχει ρόλο σε αναδιοργάνωση κυτταροσκελετού ακτίνης.









- Τα ευρήματα υπογραμμίζουν τη σημασία του Rnd3 ως δυνητικό γενετικό τροποποιητή που διαμορφώνει την έκφραση των *Pkd1* και *Pkd2*.



MRC National  
Mouse Genetics  
Network