

Nye sygdomsmekanismer identificeret inden for den sjældne sygdom 'arvelig tørstesyge'.

Et nyt ph.d.-projekt fra Aarhus Universitet, Health viser, at genetiske varianter forårsager nye, tidligere ukendte sygdomsmekanismer, der kan medføre ødelæggelse af specifikke nerveceller i menneskets hjerne. Projektet er gennemført af læge Lise Bols Toustrup, som forsvarer projektet den 14. oktober 2016.

'Arvelig tørstesyge' er en sjælden arvelig sygdom præget af ekstrem tørst og urinproduktion. Den skyldes en manglende evne til at koncentrere urinen grundet et defekt antidiuretisk hormon, der produceres i specifikke nerveceller i hjernen. Man har indtil nu ment, at sygdommen var forårsaget af en forkert foldning af hormonet inde i nervecellerne. I det netop afsluttede ph.d.-projekt viser Lise Bols Toustrup, at nye mekanismer i nervecellerne også en spiller en rolle for udviklingen af sygdommen, heriblandt en nedregulering af den samlede produktion af hormonet samt en manglende kløvning af hormonet, der gør, at det ikke fungerer optimalt i nyrene, hvor det udøver sin effekt. Derudover har Lise Bols Toustrup i sit ph.d.-projekt, for første gang inden for området, dyrket hudceller fra patienter med arvelig tørstesyge og udviklet dem til specifikke stamceller der genetisk har arvelig tørstesyge. Dette fremskridt åbner døren for ny og spændende forskning, hvor undersøgelse af menneskelige celler forhåbentlig på sigt kan afklare årsagen til, at specifikke nerveceller i hjernen ødelægges hos patienter med denne sygdom.

Forsvaret af ph.d.-projektet er offentligt og finder sted den 14. oktober kl. 10:00 i William Scharff auditorium, Aarhus Universitet, Vennelyst Boulevard 8, 8000 Aarhus C. Titlen på projektet er "Pathogenesis of autosomal dominant familial neurohypophyseal diabetes insipidus – from protein misfolding to degeneration of magnocellular neurons". Yderligere oplysninger: Ph.d.-studerende Lise Bols Toustrup, e-mail: iban@clin.au.dk, tlf. +45 51807952.