**Titel des Projekts**

Pathogenesen der Ziliopathien bei Gehirnfehlbildungen

**Antragstellende(r): Christoph Korenke, John Neidhardt, Marta Owczarek-Lipska**

**Zusammenfassung des Projekts**

Primäre Zilien stellen fingerartige Organellen auf der Oberfläche von Körperzellen dar, die in verschiedenste Signalverarbeitungswege regulierend eingreifen. Strukturelle und funktionelle Ziliendefekte sind mit zahlreichen syndromalen Erkrankungen assoziiert und können zu Gehirnfehlbildungen führen.

Im vorliegenden Antrag werden wir, die Relevanz von vererbten Ziliendefekten für ausgewählte Gehirnfehlbildungen anhand von Patientenmaterialien (u.a. Patientenzelllinien, Blutproben und genomische DNA) charakterisieren. Einschlusskriterien der Studie sind zweierlei: 1. Syndromale Phänotypen; 2. Gehirnfehlbildungen mit stark ausgeprägten strukturellen Entwicklungsdefekten. In vorherigen Untersuchungen konnten wir zeigen, dass Zelllinien dieser Patienten veränderte primäre Zilien und Signaltransduktionswege zeigen.

Unsere Studie wird ein vertieftes molekulares, zelluläres und klinisches Verständnis ziliärer Gehirnfehlbildungen erarbeiten und dadurch ermöglichen, verbesserte Behandlungsstrategien abzuleiten. Diese Studie ist aktiver Bestandteil eines Potentialbereichs Seltene Erkrankungen und trägt zur Vernetzung mit anderen Forschungsgruppen und Standorten bei.