



Fragile X: A family affair associated with neurodevelopmental and neurodegenerative disabilities

Randi Hagerman, dr. med. je pediatrija, ki deluje na področju razvoja in vedenja. Je direktorica inštituta M.I.N.D. na Kalifornijski univerzi v Davisu, ZDA, in je vodilna strokovnjakinja na področju raziskovanja in zdravljenja sindroma fragilnega kromosoma X. Soustanovila je "National Fragile X Foundation". Kot raziskovalka je prepoznala in opisala nevrološko motnjo imenovano sindrom tremorja/ataksija povezan s fragilnim kromosomom X (angl. fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS), bolezen ki prizadene starejše moške in redke ženske nosilce fragilnega kromosoma X. Njeno trenutno delo je posvečeno odkrivanju povezav med genotipom in fenotipom pri sindromu fragilnega kromosoma X. V predavanju bo predstavila trenutno razumevanje te bolezni.

Role of inflammasome NLRP3 in Alzheimer disease and possible correlations with autistic spectrum disorders

Jernej Kovač je v letu 2009 zaključil študij biokemije na Fakulteti za kemijo in kemijsko tehnologijo v Ljubljani. V času študija je sodeloval v raziskovalni skupini študentov, ki se je s projektom "Say No to Sepsis" udeležila tekmovanja International Genetically Engineered Machines 2006 na MIT v Bostonu in v konkurenci 38 fakultet osvojila prvo mesto. V šolskem letu 2009/2010 je postal mladi raziskovalec pod mentorstvom prof. dr. Tadeja Battelina. Njegovo trenutno raziskovalno delo zajema področje genetike avtizma, diabetesa in drugih bolezni endokrinega sistema. Predstavi bo nekatere molekularne vidike Alzheimerjeve bolezni in povezave z avtizmom.

Moderatorica: dr. **Marta Macedoni Lukšič**

Čas: **27. oktober 2010, 18:00 - 20:00**

Kraj: **Predavalnica Inštituta za patološko fiziologijo, Zaloška 4, Ljubljana**

PREDAVATELJI, ki so že nastopili v 2010:

*Ronald E. See
Matej Markota
Gregor Majdič
Jasmina Kerčmar*

SINAPSINI NEVROZNAJSTVENI SEMINARJI ...

so redna strokovna srečanja, na katerih svoje delo predstavljajo že uveljavljeni strokovnjaki, na kratko pa o aktualnih raziskavah spregovorijo tudi raziskovalci, ki so znanstveno pot začeli šele pred kratkim.

Seminarji ponujajo pregled zanimivih raziskovalnih področij, predstavljajo aktualne nevroznanstvene dosežke iz Slovenije in tujine ter odpirajo vpogled v tekoče raziskovalne projekte v Sloveniji.

Seminarji so namenjeni širši zainteresirani strokovni javnosti in spodbujanju novih sodelovanj. Za usmerjanje in spodbujanje razprave po predavanjih skrbi vabljeni strokovnjak - moderator.

Kadar nastopajo tuji predavatelji, potekajo seminarji v angleškem jeziku.

Predlogi za nove seminarje so dobrodošli! Pošljite jih na: seminarji@sinapsa.org