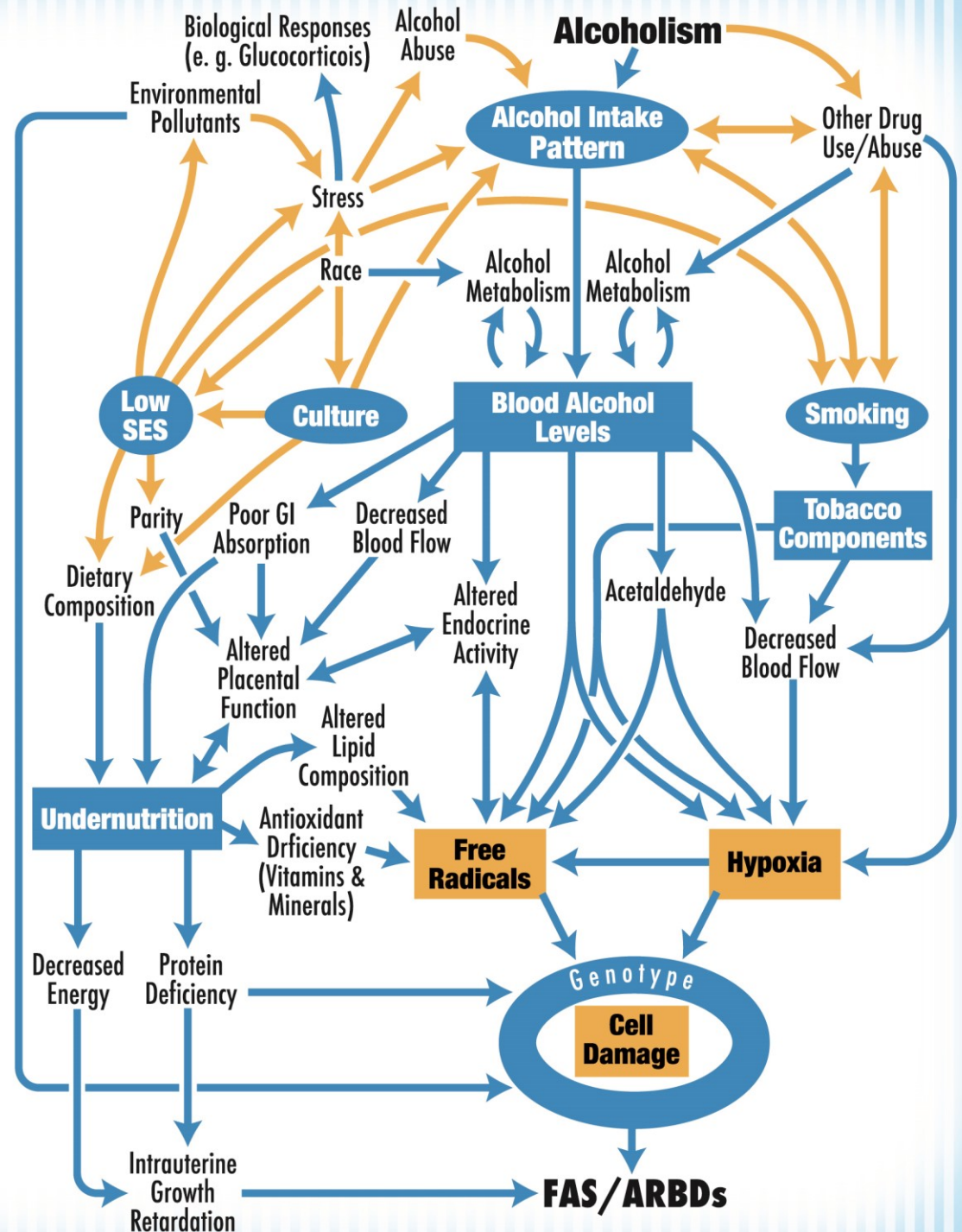


*Hieronim Bartel*

**FMSD**

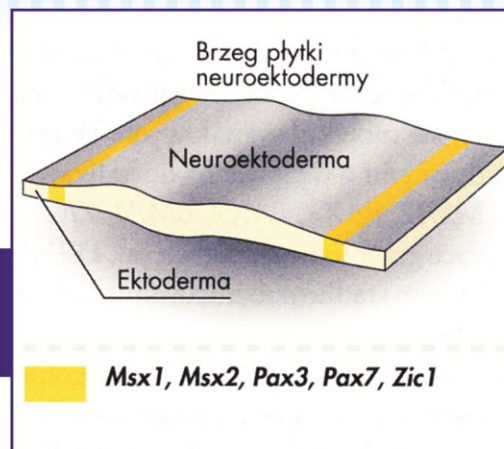
**-mechanizmy  
komórkowe  
i molekularne**

# Schematic Summary of Permissive and Provocative Factors in FAS

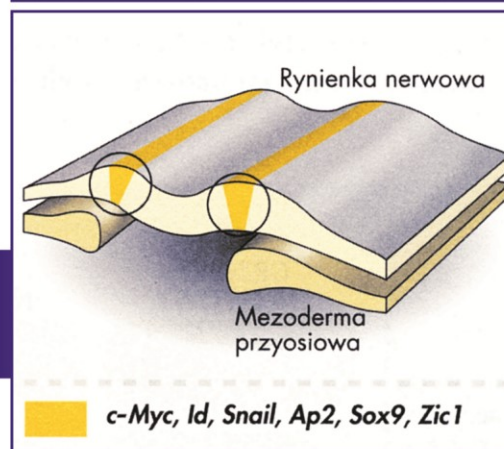


*E. L. Abel and J. H. Hannigan,  
1995*

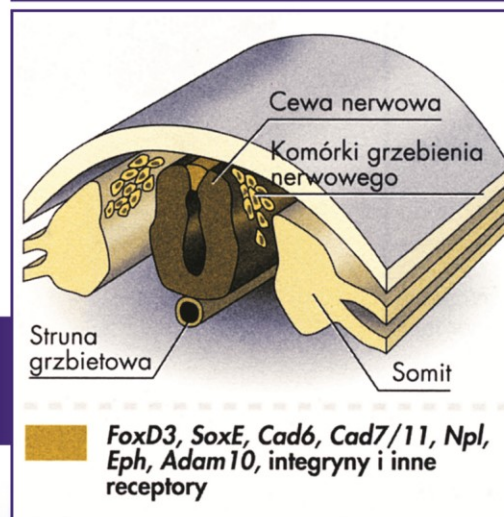
Początek stymulacji  
na brzegu ektodermy



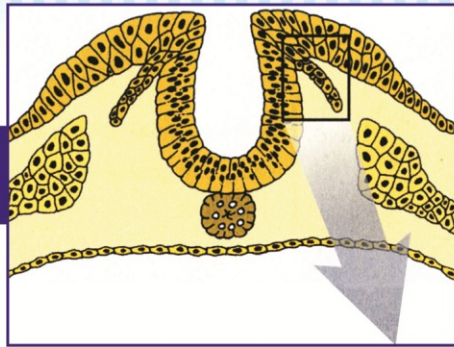
Wyróżnicowanie się grzebienia  
nerwowego

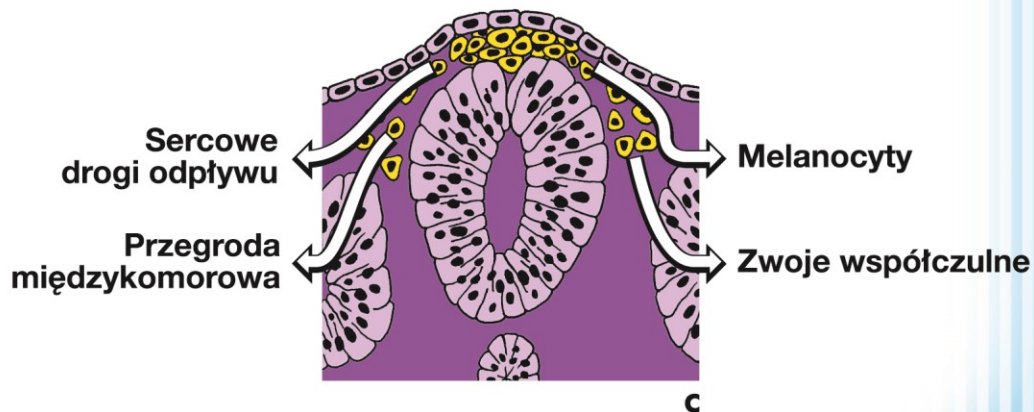
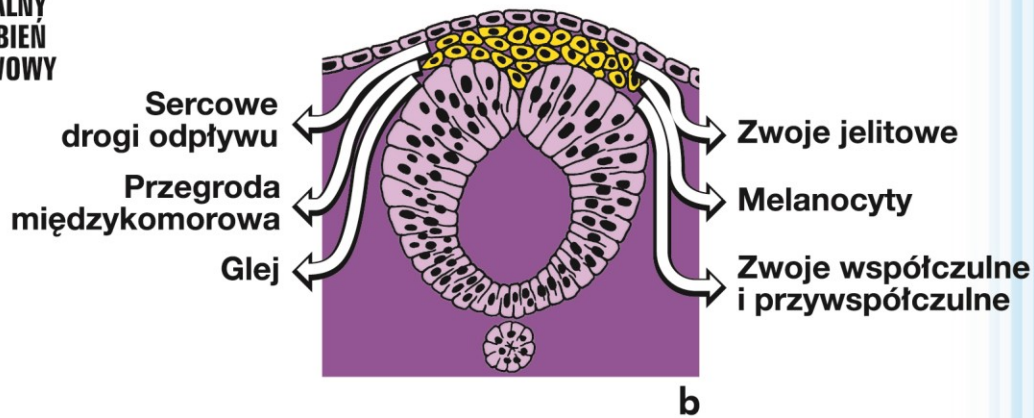
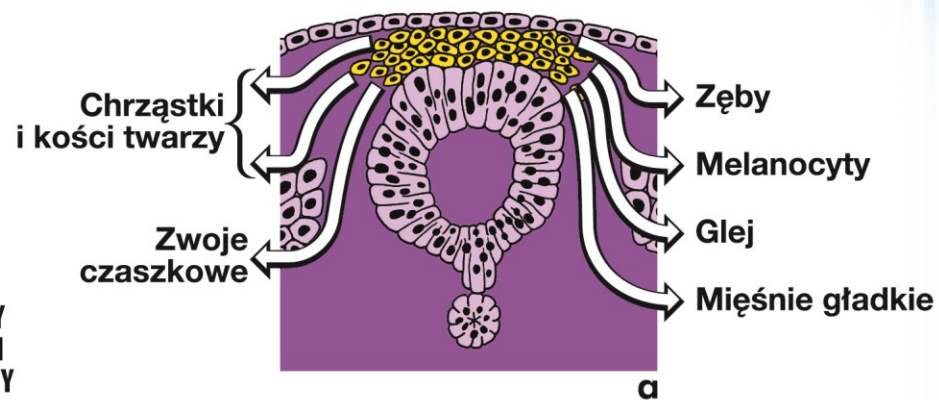
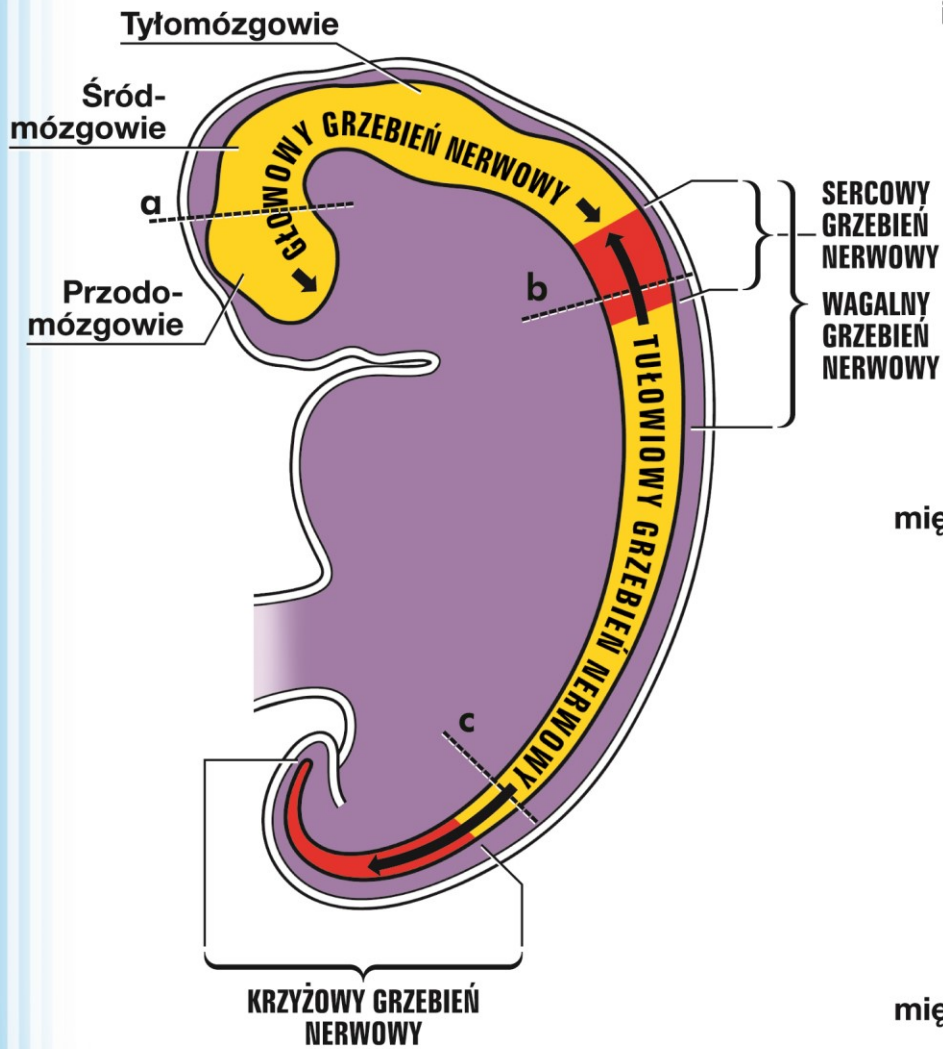


Oddzielenie się grzebienia nerwowego  
od cewy nerwowej, wędrówka komórek,  
powstanie ektomezenchymy

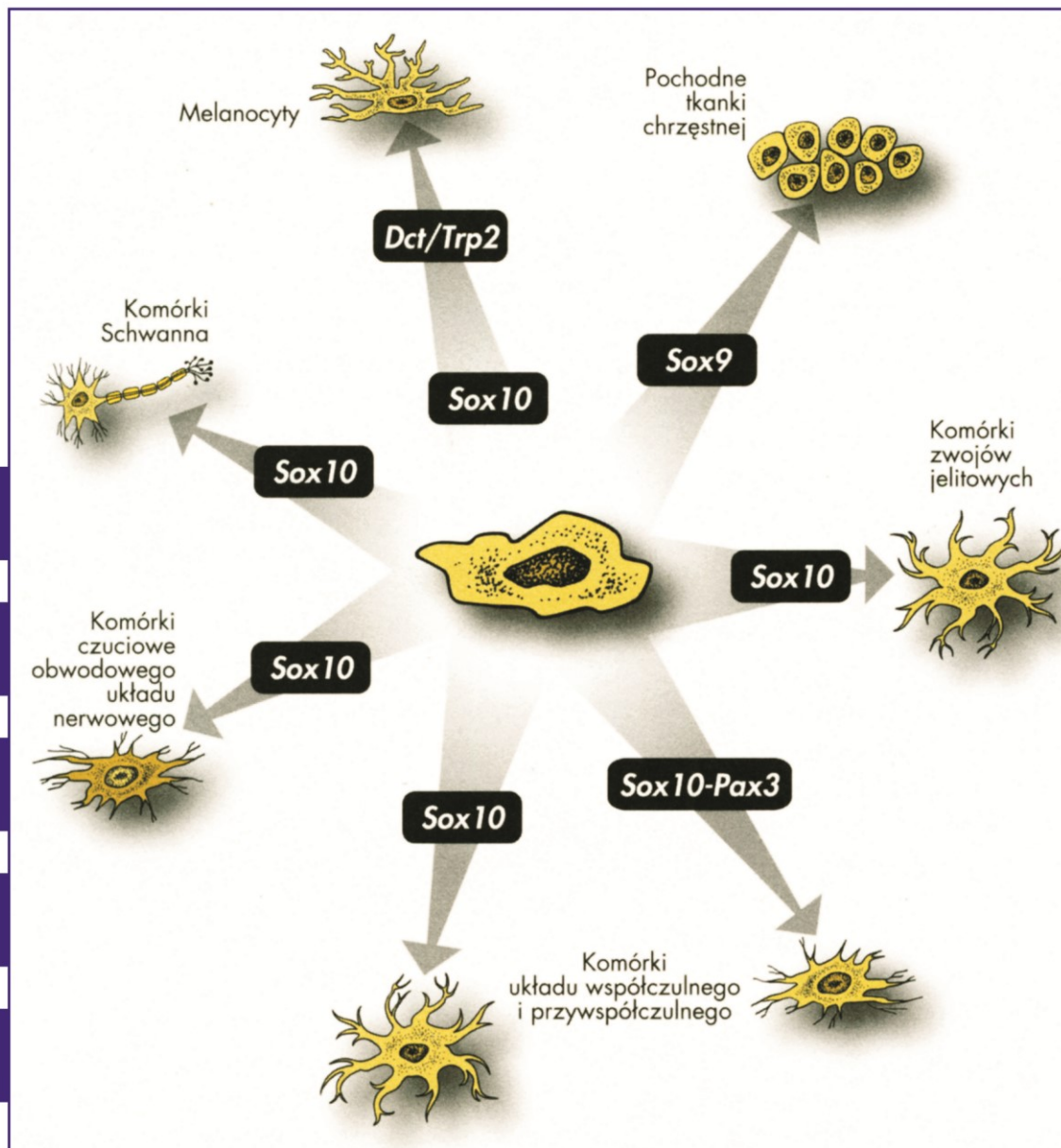




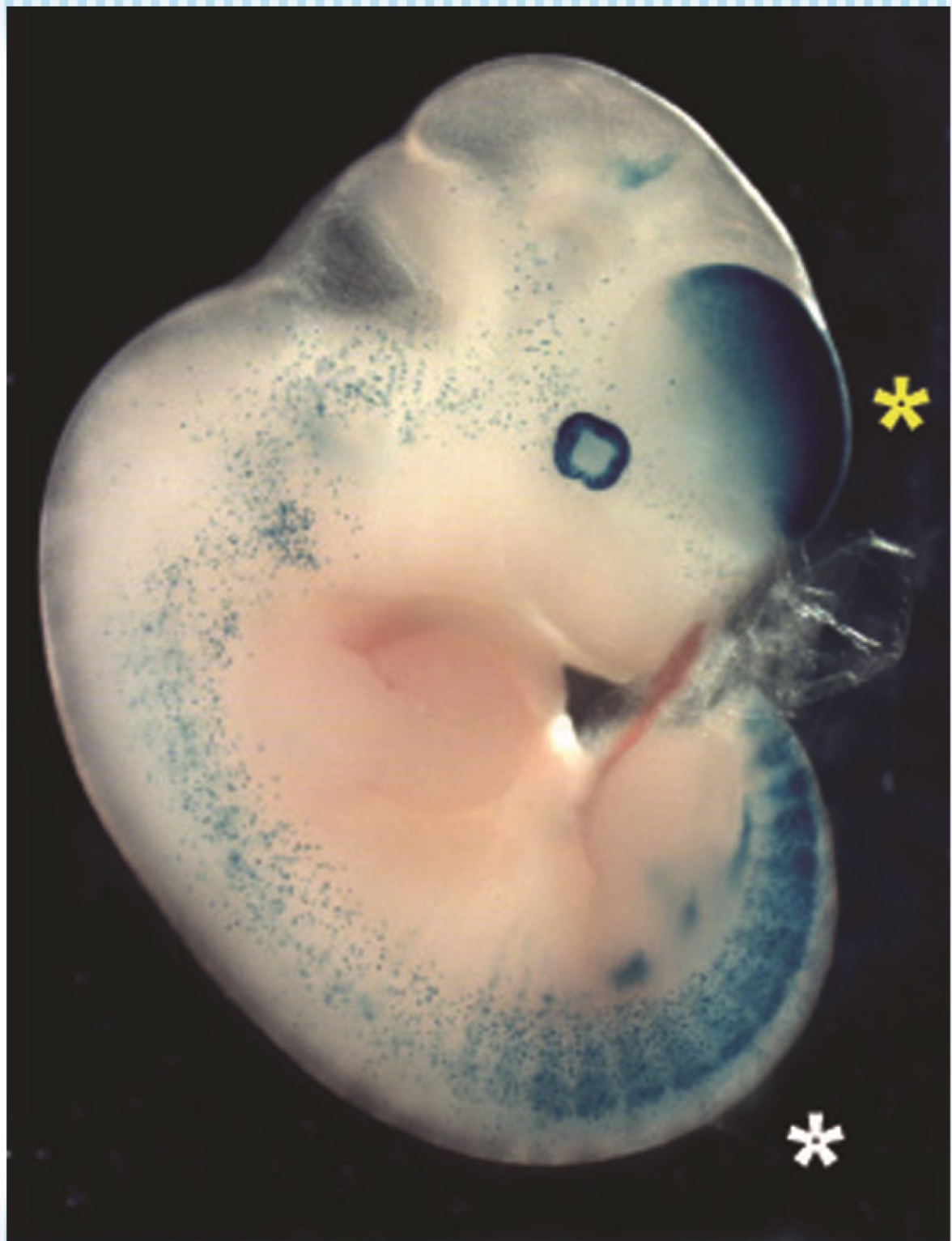






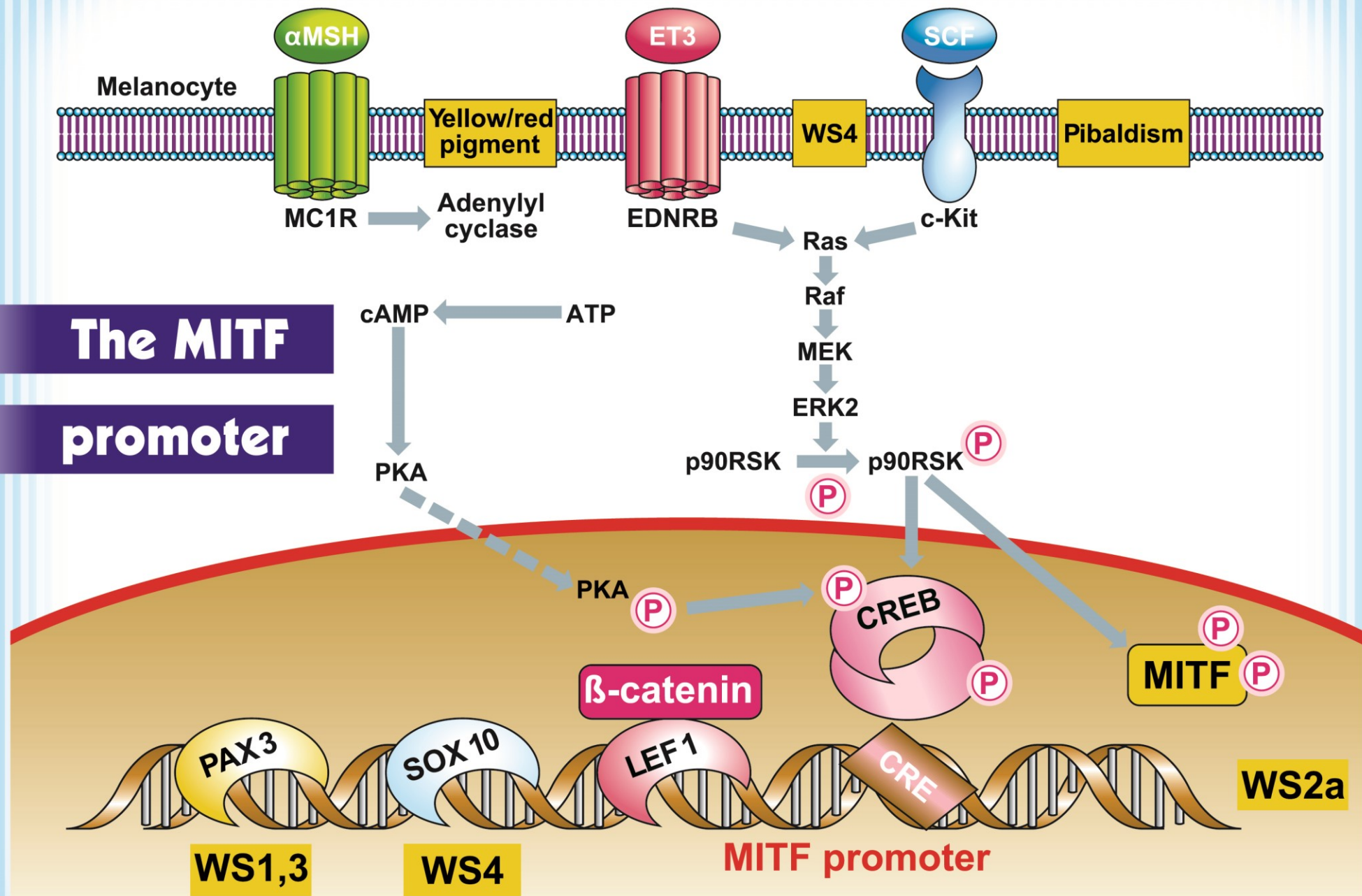


**Melanoblasty**  
**w zarodku myszy**  
**transgenicznej**  
***DCT-lacZ***  
**(promotor *Trp2*)**



*J. Y. Lin and D. Fisher, 2007*







# Zespół Waardenburga (WS)

**Petrus Johannes Waardenburg (1886 - 1979)**  
holenderski okulista, genetyk opisał fenotypowe  
cechy zespołu w roku 1951.

Mutacja szlaku metabolicznego (*microphthalmia transcription factors*)  
opisana została w połowie XX w. u myszy.

**Homozygotyczne mutanty myszy cechowały się:**

- małym oczem (*microphthalmia*)
- białym owłosieniem
- głuchotą

**U ludzi mutacja MITF ujawnia się w czterech typach  
z licznymi wadami:**

- WS 2 - wady pigmentacji oraz słuchu, pochodzenia ślimakowego
- WS 1 - wady twarzoczaszki
- WS 3 - wady kończyn górnych
- WS 4 - (zespół Shah-Waardenburga) - choroba Hirschsprunga oraz cechy WS 2
-

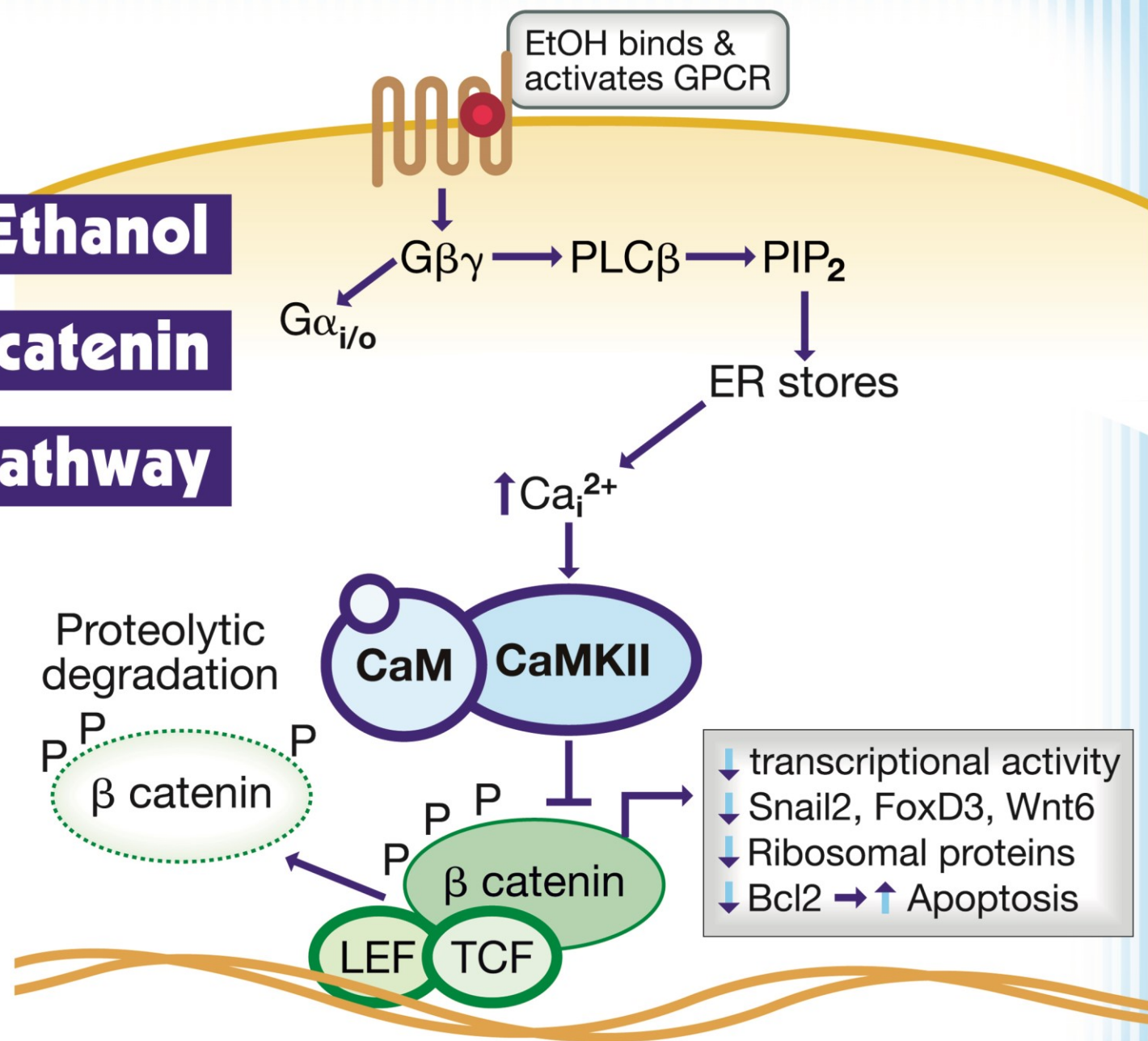
**FASD**

**jest neurokristopatią**

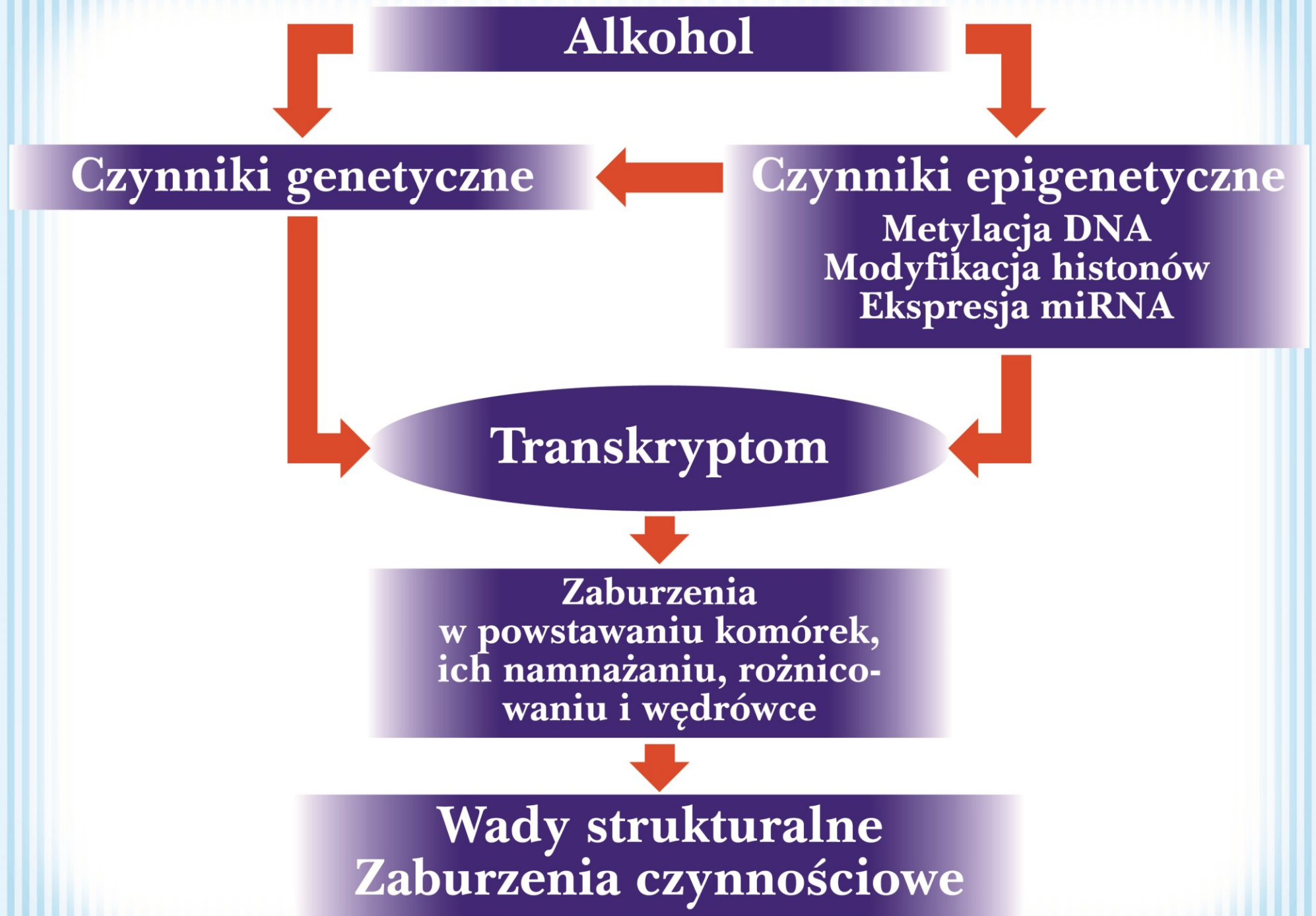
**złożoną**



**Ethanol  
and calcium/ $\beta$ -catenin  
molecular pathway**

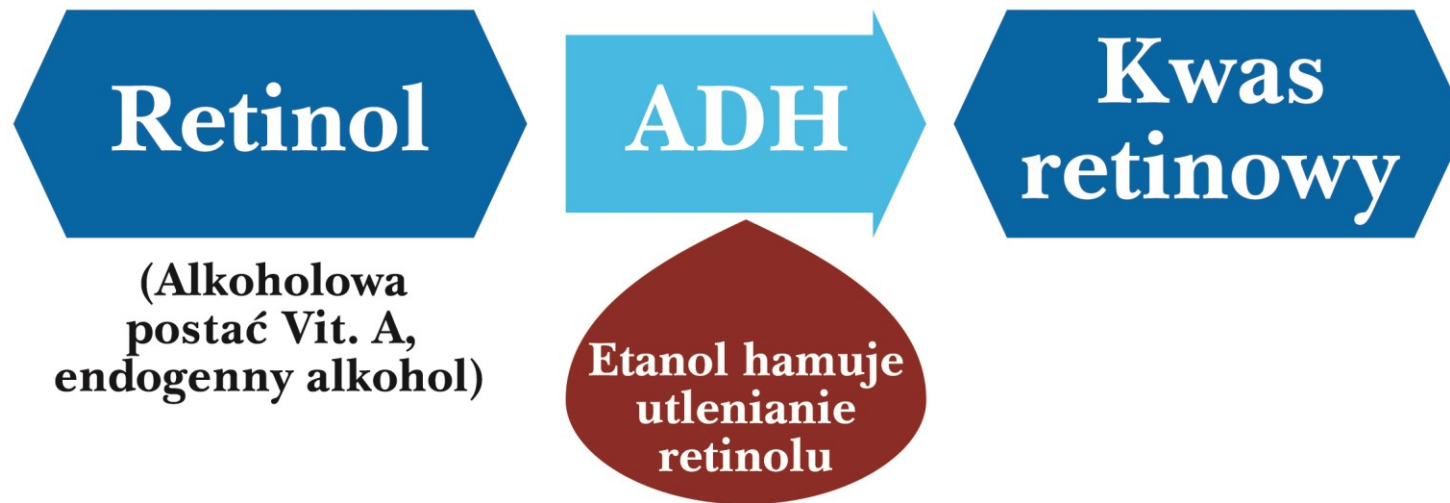


*Susan M. Smith et al.,  
Front Genet. 2014, 5, 224*





# ADH



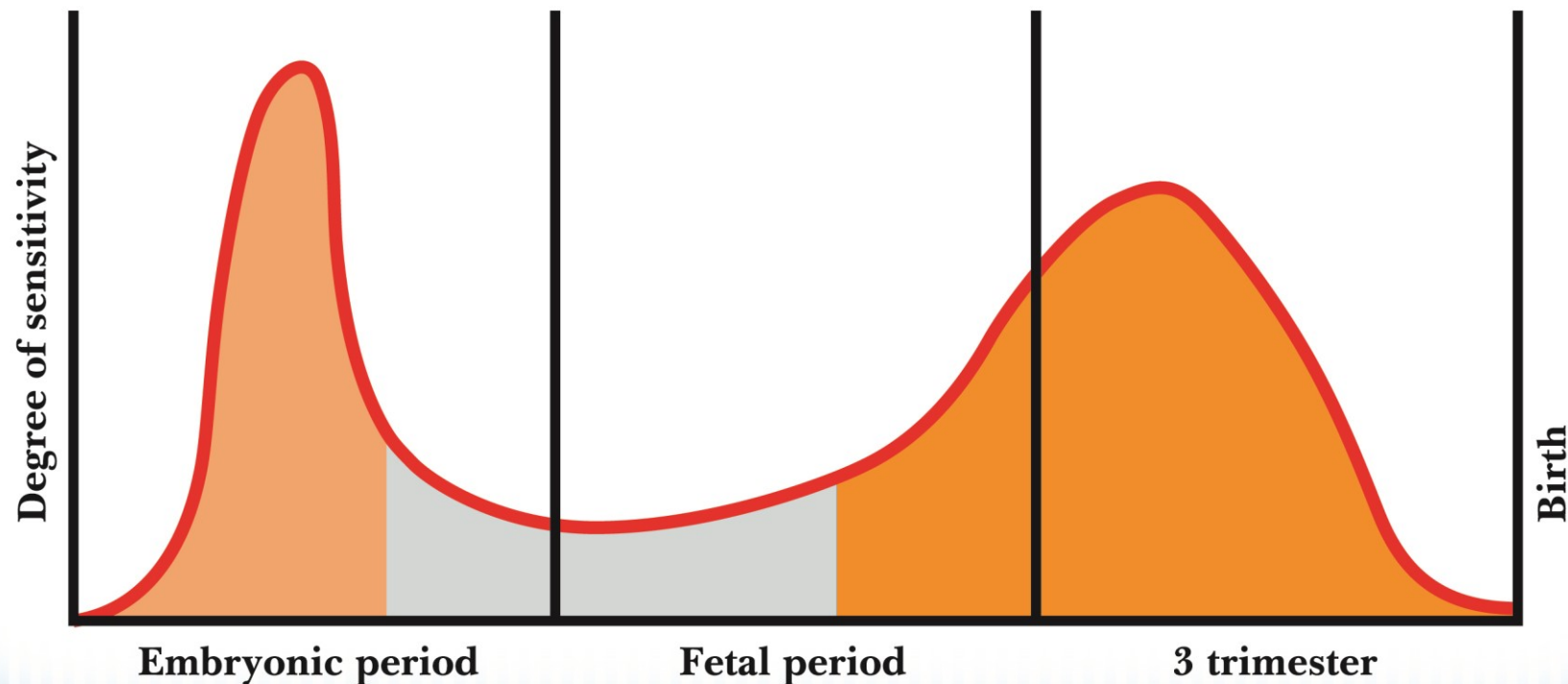
- **Kwas retinowy jest ligandem dla sygnałowego receptora jądrowego w cyklu kontrolującym procesy wzrostu i różnicowania komórek.**
- **Ekspresja mysiego genu kodującego ADH - 4 - aktywność  $\beta$  galaktozydazy**

# Ethanol and critical exposure period

## in human pregnancy

**3 week of pregnancy  
(neurogenesis)**

**3 trimester of pregnancy  
(synaptogenesis)**







## **Alkohol a komórki glejowe**

**Etanol zaburza szlak metaboliczny fosfolipazy D (PLD) i w ten sposób działa hamująco na wzrost i różnicowanie astrocytów korowych szczura.**

*Katia Kötter i Jochem Klein,  
J. Neurochem., 1999, 73, 2517 - 2523*