Medizinische Doktorarbeit in Institut für Klinische Neurobiologie

Ausschreibung eingestellt am: 13.10.2023

Art der Doktorarbeit (bitte ankreuzen):

klinisch klinisch-experimentell experimentell med. historisch

*Thema der Doktorarbeit:
Mutation in HUWE1 imit gleichzeitiger Hyperekplexie-Symptomatik im Patienten: Molekularbiologische Aufklärung des molekularen Pathomechanismus
*BetreuerInnen:
Dr. rer. nat. Natascha Schäfer und Prof. Dr. Carmen Villmann
*Hintergrundinfo zur Doktorarbeit:
Hyperekplexie, oder auch Stiff-Baby Syndrom genannt ist eine seltene Erkrankung der inhibitorischen Bewegungsschleife. Auf Molekularer Ebene liegt hier meist eine Mutation des inhibitorische Glyzinrezeptors oder anderer assoziierter Proteine vor, was zu Störungen der Muskeleinhibition vor allem nach Schreck-Reaktionen führt. Patienten leiden unter erhöhtem Muskeltonus, extremen Schreckreaktionen, die bis hin zu Stürzen, Apnoe und epilepsie-artigen Anfällen reichen. Unserer Arbeitsgruppe wurde nun ein Patient vorgestellt, der Hyperekplexie-artige Symptome aufweist, jedoch keine Mutation in den bisher bekannten Genen aufweist. Stattdessen konnte eine Mutation in HUWE1 nachgewiesen werden. Bisher besteht kein Zusammenhang zwischen HUWE1 Mutationen und motorischen Bewegungsstörungen. Der Patient weist die bekannten HUWE1 assoziierten Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen auf.
*Aufgaben des Promovierenden:
Ziel der geplant medizinischen Doktorarbeit ist es mit Hilfe verschiedener Molekularbiologischer Methoden (Immunfluoreszenz, WesternBlot und Elektrophysiologie) den Einfluss der HUWE1 Mutation des Patienten auf die glycinerge Inhibition im Rückenmark zu analysieren. So soll der molekulare Pathomechanismus der motorischen Bewegungsstörung im Zusammenhang mit der HUWE1 Mutation des Patienten aufgeklärt werden.
*Voraussetzungen an den Promovierenden:
Der Doktorand sollte hoch motiviert sein und ein solides Hintergrundwissen der Anatomie des Rückenmarkes und der Nerv-Muskelschleife haben. Die Bereitschaft zur Teamarbeit und Kommunikation auch in englischer Sprache sind Grundvoraussetzung.
*Thema für strukturierte Promotion geeignet? (Graduate School of Life Science, GSLS)
Ja: ☒ Nein: ☐
*Start, geplante Dauer und voraussichtlicher Zeitaufwand:
Frühest möglicher Beginn 1.12. oder SS 2024
*Notwendigkeit Forschungssemester:
Nein, aber von Vorteil
Projektfinanzierung:
Vorhanden
Ethikvotum/Tierversuchsantrag?
nicht benötigt
*Kontakt: Bewerbungsunterlagen (Lebenslauf und Motivations schreiben) an

* Pflichtfelder

Bitte richten sie ihre Bewerbung bis 30.11.2023 an: Schaefer_N1@ukw.de. Das Bewerbungsschreiben sollte als ein PDF eingereicht werden und folgende Unterlagen enthalten: Motivationsschreiben, detaillierter CV mit bisherigen Laboraufenthalten und Kontaktinformationen

Bemerkung:

Für weitere Informationen kontaktieren Sie bitte Dr. Natascha Schäfer (Schaefer_N1@ukw.de)