

Bevillingsmodtager Emma Marie Bruun Hasselholm, MSc, PhD

Ansættelsessted Aarhus University Hospital, Department of Molecular Medicine

Seniorforsker Prof. Claus Højbjerg Gravholt

Projekttitel Sex Chromosome Aneuploidies: From Hypogonadism to Hormone Replacement Therapy Response

Lægmandsresumé

Normalt er menneskets arvemasse inddelt i 23 kromosompar, hvoraf ét par udgøres af kønskromosomerne, X og Y. Deres sammensætning bestemmer i de fleste tilfælde vores biologiske køn, XX for kvinder og XY for mænd. I sjældne tilfælde følges dette mønster dog ikke; Turner syndrom (TS) er betegnelsen for kvinder der kun har ét X-kromosom, mens Klinefelter syndrom (KS) er betegnelsen for mænd der har et ekstra X-kromosom. Et fælles træk for både TS og KS er en nedsat produktion af kønshormoner, østrogen i TS og testosteron i KS. Dette har en række negative konsekvenser, bl.a. for patienternes livskvalitet, kropssammensætning, metabolisme og fertilitet. Derfor modtager patienterne kønshormonbehandling. Dette fører dog ikke til en komplet normalisering af alle komplikationer.

I dette projekt vil jeg undersøge årsagen til den lave kønshormonkoncentration, konsekvenserne af længerevarende kønshormon underskud, samt effekten af kønshormonbehandling. Derfor ønsker jeg at undersøge genetiske forandringer i det kønshormonproducerende ovarievæv fra kvinder med TS og testikelvæv fra mænd med KS, samt muskel- og fedtvæv og -stamceller fra både kvinder med TS og mænd med KS. Ved at kortlægge genernes udtryk i de enkelte celletyper i hvert væv kan vi afkode den molekylære baggrund for nedsat østrogen- og testosteronkoncentration, dertilhørende konsekvenser i metaboliske væv, samt deres respons på behandling. Samlet set kan dette hjælpe os til en bedre behandling af disse patientgrupper, men også til en bedre forståelse af kønshormonernes effekt i den generelle befolkning.