

Thomas Schwarzbraun, Daniela Jud, Lisa Ofner, Erwin Petek, Stephan Sigrist, Christian Windpassinger und Klaus Wagner

Drosophila*-Modell für das HSP / CGL Gen *BSCL2

Abhängig von der Mutation im Gen *BSCL2* kann entweder die autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung Berardinelli-Seip congenitale generalisierte Lipodystrophie Typ 2 (CGL), oder autosomal-dominant vererbte Formen hereditärer Neuropathien (dHMN V bzw. Silver Syndrome) beim Menschen ausgeprägt werden. Obwohl die Klonierung des *BSCL2*-Gens bereits 2001 beschrieben wurde ist über die Funktion des dadurch exprimierten Proteins Seipin bisher noch nichts bekannt. Als Modellorganismus für diese Analysen wurde die Fruchtfliege *Drosophila* verwendet. Mit einem fluoreszenzmarkiertem Fusionsprotein konnten wir die zelluläre Lokalisation von Seipin nachweisen. Durch P-Element Aktivierung wurden „knock-out“ Fliegen für das *Drosophila* Homolog von *BSCL2* generiert. Die phänotypische Charakterisierung umfasste Untersuchungen der Überlebensfähigkeit mit und ohne Nahrungsstress, Schlüpftrate und Charakterisierung der Morphologie des Fettgewebes. Weiters wurde mittels Microarray Experimenten das gesamte Transkriptom dieser Fliegen auf transkriptioneller Ebene untersucht, um Aufschlüsse über die den pathologischen Veränderungen zugrunde liegenden Prozesse zu erhalten.