



Forschungsprojekt mit humanen embryonalen Stammzellen /
Projet de recherche utilisant des cellules souches embryonnaires humaines
R-FP-S-2-0046-0000

Referenznummer / numéro de référence	R-FP-S-2-0046-0000	
Projekttitel / titre du projet	Regulatorische Funktionen des humanen ChAHP-Komplexes	
Projektstand / état du projet	laufend	
Projektleiter_in / direction du projet	Dr. Marc Bühler	
Institut, Firma / institut, société	Friedrich Miescher Institute for Biomedical Research Fabrikstrasse 24 4056 Basel	
Projektbeginn / début du projet	Februar 2026	
Voraussichtliche Dauer / durée probable	24 Monate	
Ziele des Projekts / but du projet	Mit dem geplanten Stammzellen-Forschungsprojekt werden wesentliche neue Erkenntnisse sowohl für die anwendungsorientierte medizinische Forschung als auch für die Entwicklungsbiologie des Menschen erlangt. Das Projekt fokussiert auf eine patientenspezifische Mutation im ADNP-Gen, die ursächlich für das Helsmoortel-Van der Aa-Syndrom (HVDAS) ist. Dies ist eine Störung aus dem Autismus-spektrum, die mit kognitiven Beeinträchtigungen, autismusähnlichen Verhaltensweisen und Fehlfunktionen mehrerer Organsysteme einhergeht. Obwohl ADNP essentiell für die frühe embryonale Entwicklung ist, ist seine genaue Rolle in der frühen Embryonalentwicklung bislang weitgehend ungeklärt. Ausserdem ist unbekannt ob und welchen Einfluss die Mutation im ADNP-Gen auf die Embryonalentwicklung hat.	
Verwendete hES Zelllinien / Lignées de cellules utilisées	CAMe001-A (HNES1) CAMe002-A (HNES3)	BAG-hES-IMP-0063 BAG-hES-IMP-0064
Projektergebnis / résultat du projet	-	