

Čeští vědci určili genovou mutaci způsobující onemocnění sítnice

12. 03. 2014 denik.cz str.0 sekce: Z domova
denik.cz Akademie věd ČR

Praha - Čeští vědci z Akademie věd ČR určili genovou mutaci, která způsobuje neléčitelné onemocnění sítnice. Tato častá dědičná nemoc může vést až ke slepotě a vyskytuje se u jednoho ze čtyř tisíc obyvatel. První příznaky se mohou vyzorovat již u desetiletých dětí. O výzkumu řekl vedoucí výzkumného týmu David Staněk z Ústavu molekulární genetiky AV ČR.

Lidé vnímají okolní svět díky světločivným buňkám, tyčinkám a čípkům, které jsou v sítnici oka. Pokud člověk onemocní, tyto buňky postupně odumírají, až nakonec oslepne. Příčiny onemocnění jsou různé. Většinou jde ale o mutace genů. A podle toho, které geny jsou poškozeny, se pak projevuje i samotná nemoc. Takových genů, jejichž mutace jsou spojeny přímo s odumíráním tyčinek a čípků, je známo téměř sedmdesát. Zatím neprobádané byly mutace genu, které ovlivňují zkoumaný protein.

Špatné střihání genů

Tento protein funguje jako jakýsi buněčný „křečič“. Mutace způsobí, že tento „křečič“ začne dělat chyby a špatně střihá geny ve světločivných buňkách sítnice, které pak kvůli jeho „práci“ umírají.

„Výzkum tohoto proteinu byl poměrně dlouhý. Trval několik let, protože jsme dlouho nemohli přijít na to, jak mutace ovlivňují chování tohoto proteinu. Ve všech našich základních testech se totiž mutované proteiny chovaly stejně jako ten normální nemutovaný,“ uvedl Staněk. Vědci proto museli vymyslet komplikovaný test, aby odhalili, že mutace zvyšují „chybovost“ tohoto proteinu. Výsledky dosavadního bádání publikovali v mezinárodním odborném časopise Human Mutation.

Falešné naděje

Před sebou mají ještě další výzkum, který jim pomůže pochopit podstatu onemocnění a pomůže tak pacientům. „Čeká nás teď mnoho práce, abychom správně popsali problémy, které lajdáctví mutovaného proteinu BRR2 působí v buňkách sítnice,“ konstatoval Staněk. Kdy se bude moct onemocnění začít léčit, si však netroufá odhadnout. Nechce prý v pacientech, kteří touto chorobou trpí, vzbuzovat jakékoliv falešné naděje.

Jak česká populace trpí mutací způsobující retinitis pigmentosa čili dědičné onemocnění sítnice, se zatím neví. Zdravotníci ze Všeobecné fakultní nemocnice v Praze ho prý chtěli zmapovat, ale nedostali grant od ministerstva zdravotnictví.

Kontakt:

doc. David Staněk, Ph.D., Ústav molekulární genetiky AV ČR, tel.: 296 443 118, e-mail:
stanek@img.cas.cz

Autor: ČTK

Zdroj:

http://www.denik.cz/z_domova/cesti-vedci-urcili-genovou-mutaci-zpusobujici-onemocneni-sitnice-20140312.html