

Nethertonův syndrom

Čeští vědci objasnili příčinu vzácné nemoci se zarudlou kůží

01. 02. 2017 tyden.cz str.0 sekce: zdraví
www.tyden.cz Akademie věd ČR

Vědci z Českého centra pro fenogenomiku objasnili příčiny dědičné kožní nemoci zvané Nethertonův syndrom. Na světě postihuje ročně jedno ze zhruba čtvrt milionu narozených dětí. Na myších modelech odhalili mechanismy, které vedou k onemocnění. Vzácná nemoc se projevuje postižením kůže, která bývá zarudlá a loupavá, alergiemi nebo astmatem a také problémy s imunitou.

Jedním z příznaků syndromu jsou takzvané bambusové vlasy, jsou řídké, lámavé připomínající stébla bambusu. Ve vážných případech mohou novorozenci kvůli narušení kožní bariéry umírat na dehydrataci. Nemoc je nevyléčitelná, vyskytuje se nezávisle na rase a je geneticky podmíněna.

"Vytvořili jsme myší modely, které napodobují onemocnění, jež se v přírodě vyskytuje jen u člověka. Na základě modelů jsme pak zjišťovali, jak funguje a co je potřeba změnit, aby se vyléčilo," uvedl jeden z autorů výzkumu Petr Kašpárek z Laboratoře transgenních modelů nemocí.

Centrum pro fenogenomiku je národní výzkumná infrastruktura, která je součástí vědeckého centra BIOCEV a Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR. Vědce už podle Kašpárka oslovily farmaceutické firmy, které by myši chtěly využít přímo pro vývoj terapie. "My jsme zjistili, jak to v rámci onemocnění funguje. Nyní může přijít řada na vývoj konkrétní látky, která by se případně aplikovala lidem," řekl.

Před několika lety bylo zjištěno, že nemoc způsobuje mutace genu, který v lidském těle kontroluje odlupování kožních buněk z povrchu kůže. Pacienti s Nethertonovým syndromem toto ale nemají, proto u nich dochází k nekontrolovanému odlupování kožních buněk a výraznému narušení struktury kůže. Chybu v DNA přenesli proto vědci na myši, aby je mohli zkoumat. Myši umíraly krátce po narození, ve výzkumu proto dále pokračovali a provedli mutaci jiných dvou genů.

"Zjistili jsme, že když jeden z těchto dvou genů v rámci myši, která má onemocnění, vypneme, tak se to zlepší. Myši neumírají krátce po narození, ale dožívají se několika dnů. Symptomy onemocnění se vylepší. Když ale vypneme oba dva geny současně, tak se myši dožívají stejně, jakoby neměly žádné poškození DNA," vysvětlil Kašpárek. U takto geneticky upravených zvířat vymizely téměř všechny symptomy a myši dosáhly stejného věku, jako zcela zdravá zvířata.

Díky tomu vědci zjistili, že dvě proteázy KLK5 a KLK7 (skupiny enzymů, které štěpí proteiny) jsou hlavní příčinou kožních defektů u Nethertonova syndromu. "A nejspíše jsou to právě tyto dvě proteázy, které, pokud jsou správně regulovány, odstraňují u zdravých lidí mrtvé buňky z povrchu kůže," dodal Kašpárek.

Kontakt:

Mgr. Petr Kašpárek,
tel.: 325 873 254, e-mail: petr.kasperek@img.cas.cz,

Doc. Radislav Sedláček, Ph.D. (vedoucí Českého centra pro fenogenomiku),
tel.: 325 873 243, e-mail: radislav.sedlacek@img.cas.cz,

web: www.img.cas.cz/research/radislav-sedlacek, www.phenogenomics.cz

Zdroj:

http://www.tyden.cz/rubriky/zdravi/cesti-vedci-objasnili-pricinu-vzacne-nemoci-se-zarudloukuzi_416083.html