

# Nový objev českých vědců může pomoci léčbě vážných onemocnění

23. 05. 2017 avcr.cz str.0 sekce: média

[www.avcr.cz](http://www.avcr.cz) Akademie věd ČR

**Vědci z Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR objevili příčinu některých patologických defektů genetického materiálu.**

V jádrech všech našich buněk je uloženo obrovské množství informací o tom, jaké bílkoviny (proteiny) může buňka vyrábět. Nosičem této informace jsou, jak je všeobecně známo, dlouhá, dvojitá, šroubovicová vlákna molekul deoxyribonukleové kyseliny (DNA). K zápisu informací kupodivu postačí jednoduchá abeceda skládající se z pouhých čtyř písmen. Úseky molekul DNA, které kódují strukturu konkrétních proteinů, se nazývají geny a je jich více než 20.000. Ačkoli molekuly DNA jsou chemicky velmi stálé, mohou být narušovány působením ionizujícího záření, některých chemikálií nebo chybami při složitém procesu jejich kopírování při buněčném dělení. Takové nežádoucí změny by samozřejmě vyvolávaly poruchy životních funkcí buněk, které by rychle vedly k fatálním důsledkům. Buňky jsou proto vybaveny několika samočinnými mechanismy detekce a opravy takových chyb založenými na složitých komplexech DNA opravných enzymů. Špatná funkce těchto systémů vede k vážným chorobám, jako jsou některá nádorová, neurologická či imunitní onemocnění.

Jedno takové závažné dědičné neurologické onemocnění se nazývá ATLD (ataxia-telangiectasia-like disorder). Kromě narušené koordinace pohybu trpí postižení jedinci především zvýšenou náchylností k nádorovým onemocněním. Je známo, že toto onemocnění je způsobeno mutacemi genu kódujícího protein MRE11, který je nezbytný pro opravu poškozené DNA. Badatelé z laboratoře dr. Libora Macůrka na Ústavu molekulární genetiky AV ČR ve spolupráci s britskými kolegy nyní objevili molekulární podstatu zabezpečující dostatečnou stabilitu proteinu MRE11. Vazba mnohasložkového komplexu R2TP na protein MRE11 umožňuje jeho správné trojrozměrné uspořádání a podporuje jeho funkci v opravě DNA. Tyto nové poznatky zároveň objasňují důvody, proč některé mutace znemožňující vazbu R2TP, vedou k rychlému rozpadu MRE11, jehož důsledkem je postupně se rozvíjející nestabilita genomu a choroba ATLD. Výsledky této práce mohou v budoucnu ukázat cesty, jak tyto poruchy alespoň částečně farmakologicky napravit.

## Odkaz na publikaci:

MRE11 stability is regulated by CK2-dependent interaction with R2TP complex.  
von Morgen P, Burdova K, Flower TG, O'Reilly NJ, Boulton SJ, Smerdon SJ, Macurek L, Hořejší Z.  
Oncogene 2017 2017 Apr 24. doi: 10.1038/onc.2017.99. [Epub ahead of print]

## Kontakt:

Mgr. Patrick Joël Von Morgen ([patrick.morgen@img.cas.cz](mailto:patrick.morgen@img.cas.cz), 241 063 103),  
Dr. Libor Macůrek ([libor.macurek@img.cas.cz](mailto:libor.macurek@img.cas.cz), 241 063 210)

## Zdroj:

[www.avcr.cz/cs/pro-media/aktuality/Novy-objev-ceskych-vedcu-muze-pomoci-lecbe-vaznych-onemocneni](http://www.avcr.cz/cs/pro-media/aktuality/Novy-objev-ceskych-vedcu-muze-pomoci-lecbe-vaznych-onemocneni)