

Proč při degeneraci sítnice odumírají světločivné buňky

21. 06. 2017 sciencemag.cz str.0 sekce: Tiskové zprávy
www.avcr.cz Akademie věd ČR

Vědci z Ústavu molekulární genetiky AV ČR popsali, jak mutace způsobující dědičnou degeneraci oční sítnice ovlivňují funkci zasažených bílkovin.

V jádrech všech našich buněk je uloženo obrovské množství informací o tom, jaké bílkoviny (proteiny) může buňka vyrábět. Geny kódované pořadím genetických písmen v DNA se nejprve přepisují do podobných vláken ribonukleové kyseliny (RNA), která teprve slouží jako předloha k vytváření molekul bílkovin.

Nicméně situace je ještě komplikovanější. Ve většině lidských genů je totiž informace pro výrobu bílkovin roztříštěna do mnohdy i několika desítek fragmentů, které je třeba na úrovni RNA správně poskládat ještě před tím, než se vyrobí protein (důvodem je pravděpodobně možnost vytvořit tak více variant proteinů s různými funkcemi). Ke skládání fragmentů slouží velký molekulární komplex, který konce genových fragmentů vyhledává a spojuje dohromady. Tento tzv. sestřihový komplex obsahuje mnoho desítek bílkovin a několik RNA molekul. Aby tento komplex mohl fungovat, musí se všechny tyto podjednotky správně složit.

Mutace v bílkovinách sestřihového komplexu způsobují řadu genetických chorob včetně dědičné degenerace oční sítnice – retinitis pigmentosa. Vědci po vedením doc. Davida Staňka z Ústavu molekulární genetiky AV ČR, ve spolupráci s kolegy s Francie, zkoumali některé mutace způsobující retinitis pigmentosa. Pomocí biochemických a mikroskopických metod ukázali, že mutace, které způsobují dědičnou degeneraci oční sítnice, zpomalují či úplně blokují formování sestřihového komplexu, což má za následek chyby při čtení genetické informace. Dále badatelé popsali molekulární „strojek“, který pomáhá při skládání bílkovin do sestřihového komplexu a zároveň slouží jako jakýsi kontrolor kvality, který brání tomu, aby špatně složené komplexy byly vpuštěny do blízkosti RNA. Tyto výsledky jsou dalším důležitým krokem na cestě k odhalení toho, proč při dědičné degeneraci oční sítnice odumírají světločivné buňky. Tato znalost je předpokladem pro to, abychom jednou mohli tuto chorobu i léčit.

Odkaz na publikaci:

Malinová A, Cvačková Z, Matějů D, Hořejší Z, Abéza C, Vandermoere F, Bertrand E, Staněk D, Verheggen C: Assembly of the U5 snRNP component PRPF8 is controlled by the HSP90/R2TP chaperones. **J Cell Biol** 2017 216(6): 1579-1596.

Kontakt:

Doc. David Stanek, Ph.D.,
tel.: 241 063 118, e-mail: david.stanek@img.cas.cz,
web: www.img.cas.cz/research/david-stanek

Zdroj:

<http://sciencemag.cz/proc-pri-dedicne-degeneraci-ocni-sitnice-odumiraji-svetlocivne-bunky/>