

## TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 6. dubna 2023

Akademie věd ČR  
Národní 1009/3, 110 00 Praha 1  
www.avcr.cz

## CO ZPŮSOBUJE DĚDIČNOU DEGENERACI OČNÍ SÍTNICE?

**Tým vědců z Ústavu molekulární genetiky AV ČR ve svém novém výzkumu popsal, jak mutace způsobující degeneraci lidské oční sítnice, ovlivňují neurony v myším mozečku. Je to další krok k pochopení vzniku dědičné degenerativní poruchy zvané retinitis pigmentosa. Jejich výsledky před pár dny publikoval časopis *Life Science Alliance*.**

V lidské DNA se nachází přibližně 20 tisíc genů, jakýchsi „stránek“ naší „genové knihy“. Každá stránka obsahuje návod pro výrobu určité bílkoviny (proteinu). Světločivné buňky v oku například syntetizují podle této „genové knihy“ proteiny důležité pro detekci světla. Před tím, než se bílkovina vyrobí, je informace z DNA přepsána do molekuly RNA zvané pre-mRNA, která je přesnou kopií dané stránky v DNA. Pouze malá část (asi jedna desetina), obsahuje informaci pro výrobu dané bílkoviny, zatímco zbytek je odstraněn v procesu zvaném RNA sestřih. RNA sestřih zajišťují ohromné molekulární nůžky, tzv. „sestřihový komplex“. A právě mutace v některých bílkovinách, které sestřihový komplex tvoří, způsobují dědičnou degeneraci oční sítnice - retinitis pigmentosu. Tuto nemoc neumíme v současné době léčit a ani nevíme, proč choroba zasahuje právě oční sítnici.

Aby mohl toto onemocnění lépe studovat, tým pod vedením Davida Staňka z Ústavu molekulární genetiky AV ČR vložil mutace způsobující retinitis pigmentosu do laboratorních myší. Ukázalo se, že mutace, které v člověku zabíjí neurony v sítnici, v myších zasahují neurony v mozečku. *"Poprvé jsme tak viděli smrt neuronů takřka v přímém přenosu, což nám pomohlo poodhalit, co se v těchto buňkách děje a proč umírají"* upřesňuje David Staněk. Tento unikátní model v budoucnu poslouží k testování nových postupů pro léčbu retinitis pigmentosa.

### Více informací:

**Prof. Mgr. David Staněk, Ph.D.**  
Ústav molekulární genetiky AV ČR  
david.stanek@img.cas.cz  
+420 296 443 118, 605 417 653

Kontakt pro média: **Markéta Růžičková**  
Divize vnějších vztahů AV ČR  
press@avcr.cz  
+420 777 970 812

**Petr Solil**  
Ústav molekulární genetiky AV ČR  
petr.solil@img.cas.cz  
+420 325 873 143

**Odkaz na publikaci:**

Krausová M., Kreplová M., Banik P., Cvačková Z. *et al.* Retinitis pigmentosa–associated mutations in mouse Prpf8 cause misexpression of circRNAs and degeneration of cerebellar granule cells. *Life Science Alliance* (2023). <https://www.life-science-alliance.org/content/6/6/e202201855>



*Sítnice oka postiženého degenerací (retinitis pigmentosa). Zdroj: Webvision: The Organization of the Retina and Visual System*



*Mozeček postižený degenerací. Zdroj: Krausová et al. (2023), Life Science Alliance*