

## Vědkyně odhalily skrytou poruchu RNA stojící za vzácnými dětskými neurologickými onemocněními

Tisková zpráva, 19. května 2026

**Mezinárodní výzkumný tým vedený Hanou Hanzlíkovou z Ústavu molekulární genetiky AV ČR odhalil dosud skrytý problém uvnitř buněk, který přispívá ke vzniku skupiny vzácných genetických neurovývojových onemocnění postihujících děti. Tato studie ukazuje, že poruchy důležitého buněčného systému zpracování RNA vedou k hromadění nesprávně upravených molekul RNA uvnitř buněk. Vědkyně zároveň zjistily, že toto hromadění lze měřit a že odráží závažnost onemocnění, což by v budoucnu mohlo pomoci ke zpřesnění diagnostiky.**

U dětí s těmito vzácnými neurovývojovými poruchami se příznaky často objevují velmi brzy a bývají závažné – od opožděného vývoje a potíží s pohybem až po epileptické záchvaty a strukturální změny mozku. V některých případech se lékařům podaří identifikovat mutace v konkrétních genech, ale zásadní otázka dlouho zůstávala nezodpovězená: jak tyto mutace narušují normální fungování buněk a proč vedou k tak rozdílným projevům u jednotlivých pacientů?

Bez pochopení molekulárních procesů, které za těmito poruchami stojí, je jejich interpretace velmi obtížná. Proč jsou někteří pacienti postiženi jen mírně, zatímco u jiných se rozvinou závažné příznaky? A je možné přímo pozorovat, co se v jejich buňkách děje špatně? Právě na tyto otázky se zaměřila Hana Hanzlíková se svým týmem.

### Když buněčné „zprávy“ nejdou dokončit

Buňky neustále přepisují informace uložené v DNA do dočasných molekul zvaných RNA, které nesou pokyny nezbytné pro správnou funkci buněk. Než však mohou být tyto „zprávy“ využity, musí projít pečlivým zpracováním a být dokončeny specializovaným buněčným aparátem.

Výzkum ukázal, že u pacientů s mutacemi v genech BRAT1 nebo INTS11 tento proces nefunguje správně. Výsledkem je, že některé molekuly RNA zůstávají nedokončené a místo běžného zpracování se začnou hromadit v buněčném jádře.

„Překvapilo nás, jak systematicky se tyto nedokončené RNA molekuly v buňkách pacientů hromadí,“ říká Zuzana Poláčková, spoluautorka studie. „Ukázalo se, že nejde o ojedinělou chybu, ale o zásadní problém v tom, jak buňky zpracovávají genetickou informaci.“

## Molekulární „dopravní zácpa“

Geny BRAT1 a INTS11 se podílejí na udržování buněčného komplexu zvaného Integrator, který zajišťuje zpracování určitých typů RNA. Pokud tento systém selže, buňka není schopna některé RNA molekuly správně dokončit.

„Je to podobné jako dopravní zácpa uvnitř buňky,“ vysvětluje členka výzkumného týmu Beatrice Valtorta. „Nedokončené RNA se začnou hromadit, protože je buňka nedokáže správně zpracovat.“

Tým navíc zjistil, že množství nahromaděné nedokončené RNA úzce souvisí se závažností onemocnění. Pacienti s větším nahromaděním měli obvykle těžší průběh. To naznačuje, že toto hromadění by mohlo sloužit jako tzv. biomarker – měřitelný ukazatel, který lékařům pomůže lépe porozumět těmto onemocněním a přesněji je vyhodnocovat.

## K lepšímu porozumění vzácným onemocněním

Pro potvrzení svých závěrů zkoumal výzkumný tým stejný proces také u živého modelového organismu, kde pozorovali obdobné poruchy vývoje mozku doprovázené stejným hromaděním RNA.

Studie tak poprvé objasňuje, jak mutace v genech BRAT1 a INTS11 narušují běžné fungování buněk a přispívají ke vzniku onemocnění. Přestože výsledky zatím nepřinášejí přímou léčbu, představují důležitý krok k lepší diagnostice a pochopení těchto vzácných neurologických poruch.

„Po dlouhou dobu jsme byli schopni u těchto pacientů identifikovat genetické mutace, ale plně jsme nechápali, jak přispívají k rozvoji onemocnění,“ říká vedoucí výzkumného týmu Hana Hanzlíková.

„Nyní dokážeme přímo pozorovat buněčný proces, který selhává. To nám umožňuje lépe interpretovat genetické nálezy a pochopit, proč jsou někteří pacienti postiženi více než jiní. Jsme tak blíže porozumění tomu, jak tato onemocnění vznikají – a do budoucna i tomu, jak do těchto procesů zasáhnout.“

**Publikace:** <https://link.springer.com/article/10.1186/s13073-026-01667-1>

**Kontakt:** Hana Hanzlíková (korespondenční autorka studie) [hana.hanzlikova@img.cas.cz](mailto:hana.hanzlikova@img.cas.cz)