

**Technický týdeník, 7.4.2009, Co způsobuje dědičné oční onemocnění  
Zajímavé projekty ústavů Akademie věd ČR**

V sítnici (latinsky retina) lidského oka se nacházejí miliony buněk, které citlivě vnímají dopadající světlo a umožňují nám vidět okolní svět ostře i v barvách. Při dědičném onemocnění sítnice zvaném retinitis pigmentosa odumírají světločivné buňky, což vede k postupnému zhoršování zraku a v nejhorších případech i k oslepnutí. Onemocnění, kterým trpí 2 až 3 mil. lidí na celém světě, je způsobeno mutacemi různých genů, z nichž většina má důležitou roli v procesu detekce světla. Záhadou jsou však mutace v genech, které potřebuje k životu každá buňka v našem těle a které se přesto negativně projeví jen v oční sítnici.

Vědci z **Ústavu molekulární genetiky AV ČR** pod vedením Davida Staňka jednu z těchto „záhadných“ mutací nacházející se v genu HPRP31 charakterizovali a zjistili, jakým způsobem ovlivňuje chování zasažené bílkoviny. Takto mutovaný protein není schopen se řádně začlenit do buněčných struktur a je buňkami likvidován. I přes tuto snahu však zůstává malé množství mutovaného proteinu v buňkách přítomno a i toto malé množství nepříznivě ovlivňuje základní buněčné procesy; buňky obsahující mutovaný protein rostou pomaleji než jejich zdravé sousedky. Vědci dále zjistili, že nemocné buňky se dají „uzdravit“, je-li do nich vpraven pomocný protein, který mutované bílkoviny vychytá a neutralizuje. Pokud by se našel způsob, jak u pacientů s mutací v genu HPRP31 zvýšit expresi tohoto pomocného proteinu, mohl by postižení zraku oddálit.