

Zdravotnické noviny, 20.4.2009, Tajemství dědičného očního onemocnění
(red)

Vědci z **Ústavu molekulární genetiky AV ČR** charakterizovali jednu ze „záhadných“ mutací v genu HPRP31 a zjistili, jakým způsobem ovlivňuje vidění.

V sítnici lidského oka se nacházejí miliony buněk, které citlivě vnímají dopadající světlo a umožňují vidět okolní svět ostře a v barvách. Při dědičném onemocnění

pigmentosa odumírají světločivné buňky, což vede k postupnému zhoršování zraku a v nejhorších případech i k oslepnutí. Onemocnění, kterým na celém světě trpí 2–3 miliony lidí, je způsobeno mutacemi

různých genů, z nichž většina hraje důležitou roli v procesu detekce světla. Záhadou jsou však mutace v genech, jež potřebuje k životu každá buňka v našem těle a které se přesto projeví negativně jen v oční sítnici.

Vědci z **Ústavu molekulární genetiky AV ČR** pod vedením Mgr. Davida Staňka, Ph. D., jednu z těchto „záhadných“ mutací nacházející

se v genu HPRP31 charakterizovali a zjistili, jakým způsobem ovlivňuje chování zasažené bílkoviny. Takto mutovaný protein není schopen řádně se začlenit do buněčných struktur a je buňkami likvidován.

I přes tuto snahu však zůstává malé množství mutovaného proteinu v buňkách přítomno a nepříznivě ovlivňuje základní buněčné procesy – buňky obsahující mutovaný protein rostou pomaleji než jejich zdravé sousedky.

Vědci dále zjistili, že se nemocné buňky dají „uzdravit“, je-li do nich vpraven pomocný protein, který mutované bílkoviny vychtá

a neutralizuje. Pokud by se našel způsob jak u pacientů s mutací v genu HPRP31 zvýšit expresi tohoto pomocného proteinu, mohlo by se postižení zraku oddálit. Detailní informace o nálezů byly publikovány v časopisu Human Molecular Genetics.