

## Zpravodajství ČTK, 24.3.2009, Češi odhalili změnu genu, která působí dědičné oční onemocnění

Praha 24. března (ČTK) - Vědci z **Ústavu molekulární genetiky Akademie věd** odhalili podstatu změny genu, která působí dědičné oční onemocnění. Trpí jím na celém světě až tři miliony lidí. Příčinou je mutace genů, z nichž většina je důležitá pro vidění světla. Tyto mutace potřebuje k životu každá buňka, jen v oční sítnici se projevují nepříznivě. ČTK to řekl šéf výzkumného týmu David Staněk. Další výzkum má přispět k tomu, aby se dalo postižení zraku oddálit.

Uvedl, že v oční sítnici, latinsky retině, se nacházejí miliony buněk, které citlivě vnímají dopadající světlo a umožňují vidět okolní svět ostře a v barvách. Při dědičném onemocnění zvaném retinitis pigmentosa odumírají světločivné buňky, což vede k postupnému zhoršování zraku a v nejhorších případech i k oslepnutí.

"Odhalili jsme jednu z těchto záhadných mutací nacházející se v genu HPRP31, charakterizovali a zjistili, jakým způsobem ovlivňuje chování zasažené bílkoviny," popsal.

Takto mutovaný protein není podle zjištění vědců schopen se řádně začlenit do buněčných struktur, buňky ho tedy likvidují. "I přesto zůstává malé množství mutovaného proteinu v buňkách, což nepříznivě dopadá na procesy v buňkách. Buňky obsahující mutovaný protein rostou pomaleji než jejich zdravé sousedky," vysvětlil vědec.

Výzkum podle Staňka ukázal, že takto "nemocné" buňky se dají "uzdravit", když se do nich vpraví pomocný protein, který mutované bílkoviny vycytá a neutralizuje. Pokud by se tedy našel způsob, jak u pacientů s mutací genu HPRP31 zvýšit tvorbu tohoto pomocného proteinu, mohl by postižení zraku oddálit. Objev zveřejnili čeští vědci v časopise Human Molecular Genetics.

nam mkv  
Cas| 15:00