

Praha 10. března 2010

Další krok v poznání příčin některých neurologických a psychiatrických onemocnění

Moderní vědecké metody umožňují postupně objasňovat molekulární podstatu mnohých geneticky podmíněných chorob. To je nezbytnou podmínkou pro racionální hledání případných léků či moderních léčebných postupů, ale také prenatální diagnostiky a preventivní medicíny. V poslední době se daří takto poznávat i příčiny některých neurologických a psychiatrických onemocnění, jejichž patogeneze byla neznámá.

Pro normální komunikaci mezi jednotlivými nervovými buňkami je kromě mnoha jiných věcí důležitá i správná struktura a funkce útvarů v kontaktních místech mezi neurony, v synapsích. Ty obsahují řadu bílkovin, včetně stěžejního PSD95, který pomáhá správně umístit ostatní molekuly včetně receptoru pro hlavní excitační přenašeč nervového vzruchu – glutamát. Mutace genu kódujícího protein zvaný IL1RAPL1 (Interleukin-1-Receptor Accessory Protein Like 1) způsobují závažné psychiatrické poruchy včetně mentální retardace či autismus.

Spolupráce badatelů z Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR a několika italských a francouzských laboratoří vedla nyní k objevu, jaký je vlastně mechanismus fungování proteinu IL1RAPL1 na molekulární úrovni a proč jeho mutace vedou k neurologickým poruchám. Ukazuje se, že jednou z jeho hlavních úloh je regulace správného rozmístění proteinu PSD95, který kontroluje správnou funkci glutamátového receptoru. V důsledku mutací proteinu IL1RAPL1 je tedy porušena glutamatergní signalizace, jež se klinicky projevuje výraznými kognitivními poruchami.

Výsledky tohoto výzkumu mají zatím význam především teoretický (objasnění dosud nerozřešené záhady), ale možná v budoucnu umožní docílit nápravy v porouchané spolupráci těchto molekul účastnících se přenosu informace mezi neurony farmakologicky, nebo postupy moderní molekulární medicíny.

Detailní informace jsou v publikaci:

Pavlovsky, A. Gianfelice, A. Zanchi, M. Vara, H. Valnegri, P. Bassani, S. Kumpošt, J. Blahoš, J. Chelly, J. Passafaro, M. Giustetto, M. Billuart, P. Sala, C.: The mental retardation protein IL1RAPL1 interacts with PSD95 and controls its phosphorylation by JNK to regulate synaptic function. **Current Biology** 2010 Jan 26;20(2):103-15.

Kontakt:

doc. Jaroslav Blahoš, Ústav molekulární genetiky AV ČR, v. v. i.,
Tel: 241 063 121, e-mail: jaroslav.blahos@img.cas.cz
<http://www.img.cas.cz/public/skupiny/Blahos.html>



Mediální servis AV ČR zajišťuje Odbor mediální komunikace a marketingu SSČ AV ČR, v. v. i.

Kontakt – PhDr. Veronika Kratochvílová

E-mail: vkratochvilova@ssc.cas.cz

Telefon: +420 221 403 405

<http://press.avcr.cz/>, <http://www.avcr.cz/>