



TISKOVÁ ZPRÁVA

Když selže časový spínač v mozku

Významný objev českých badatelů

Možné příčiny poruchy regulace uvolňování hormonu melatoninu u pacientů se vzácným Smith-Magenis syndromem (SMS) ukazuje nová práce českých badatelů, publikovaná v časopisu *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. Je výsledkem spolupráce dvou výzkumných skupin – týmu PharmDr. Aleny Sumové, DSc., z Fyziologického ústavu AV ČR a vědců z Neurologické kliniky 1. LF UK v Praze, které vede prof. MUDr. Soňa Nevšimalová, DrSc. Lidé postižení SMS např. nedokáží kontrolovat emoce, špatně mluví, mají problémy s logikou, vnímáním času a prostoru a mohou se i sebepoškozovat.

Kromě uvedených následků trpí pacienti s touto geneticky podmíněnou chorobou (17. chromozom) též vážnými poruchami spánku. Hormon melatonin pomáhá při časování doby usínání a u zdravých jedinců je uvolňován z šišinky (epifýzy) během noci, zatímco během dne jsou jeho hladiny téměř neměřitelné. U SMS je tomu obráceně – jako u jediného známého onemocnění se melatonin vylučuje ve dne, naopak v noci jsou jeho hladiny obvykle nízké. Příčina této poruchy regulace však nebyla dosud známa.

Nyní výzkumné týmy potvrdily analýzou slin pacientů s SMS, že mají skutečně významně narušený rytmus tvorby a uvolňování melatoninu. U některých byl rytmus v opačné fázi než u zdravých, nebo byl tento rytmus fázově posunut či potlačen. Příčina takové poruchy regulace hladin melatoninu by mohla být buď v samotných buňkách epifýzy, kde se melatonin tvoří, nebo v jiné mozkové struktuře, která epifýzu řídí. Jedná se o nevelké shluky neuronů v hypotalamu (suprachiasmatická jádra), které jsou uloženy nad zkřížením optických drah a mohou prostřednictvím sítnice v oku přijímat informace o světle. Tato jádra jsou sídlem hodinového mechanismu, který v našem těle reguluje, kromě uvolňování melatoninu z epifýzy, také střídání spánku a bdění i další denní rytmy, např. v tělesné teplotě, příjmu potravy apod. Navíc také seřizují s denní dobou hodinový mechanismus, tj. rytmické spínání a vypínání hodinových genů ve všech buňkách našeho těla.

Analýza spínání hodinových genů v buňkách získaných stěrem ústní sliznice ukázala, že signál ze suprachiasmatických jader, který má hodiny v těchto buňkách seřizovat, je u SMS pacientů narušen. Výsledky studie tak prokázaly, že porucha regulace hladin melatoninu u SMS pacientů zřejmě nemá původ na úrovni jeho tvorby v epifýze, ale spíše souvisí s poruchou časových signálů vysílaných k epifýze z nadřazených suprachiasmatických jader v hypotalamu. „Tento objev pracovníků Fyziologického ústavu AV ČR a Neurologické kliniky 1. LF UK je zcela zásadní a mimo praktického uplatnění při cílené terapii poruchy spánku u nemocných s SMS zdůrazňuje nesmírný zdravotní význam správného časového řízení fyziologických procesů v našem těle,“ podtrhuje význam objevu českých badatelů prof. František Vyskočil z Fyziologického ústavu AV ČR.



Hladiny melatoninu ve slinách zdravých jedinců (A) a pacientů s SMS (B) měřené během dne a noci (šedý obdélník). U zdravých jedinců jsou hladiny melatoninu vysoké v noci a nízké ve dne. U pacientů trpících SMS je časová regulace hladin melatoninu významně narušena.

Více informací naleznete v publikaci:

Nováková M., Nevšímalová S., Příhodová I., Sládek M., Sumová A.: Alteration of the circadian clock in children with Smith-Magenis syndrome. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 97(2): E312-8, 2012

Kontakt:

PharmDr. Alena Sumová, DSc., Fyziologický ústav AV ČR, v. v. i., tel.: 241 062 528

Připravily: Fyziologický ústav AV ČR a Odbor mediální komunikace Kanceláře AV ČR