

# Ledabylá práce proteinu BRR2 vede k onemocnění sítnice

24. 02. 2014 avcr.cz str.0 sekce: Novinky  
avcr.cz Akademie věd ČR

## Objev českých molekulárních genetiků

Genovou mutaci, která způsobuje onemocnění retinitis pigmentosa, popsal tým doc. Davida Staňka z Ústavu molekulární genetiky AV ČR. Výsledky jejich výzkumu jsou shrnuty v článku, který právě vyšel v mezinárodním odborném časopise Human Mutation (viz [abstrakt](#)). Retinitis pigmentosa je dědičné onemocnění sítnice, které může vést až ke slepotě. Vyskytuje se přibližně u jednoho ze 4000 obyvatel a první příznaky se dají vyzorovat již u desetiletých dětí. A ačkoliv se jedná o poměrně častou chorobu, zatím neexistuje účinný způsob její léčby.

Okolní svět vnímáme především očima, a to díky světločivným buňkám, tyčinkám a čípkům umístěným v sítnici oka. Při onemocnění retinitis pigmentosa tyto buňky postupně během života odumírají. Pokud bychom sítnici přirovnali k obrazovce, dochází k výpadku určitých okruhů, obraz je stále menší a menší a může dojít až k jeho naprostému vymizení – k úplnému oslepnutí. Příčiny onemocnění jsou velmi rozdílné, většinou jde o mutace genů důležitých právě pro získání dobrého obrazu. A podle toho, které geny jsou poškozeny, se pak projevuje i samotná nemoc. Takových genů, jejichž mutace jsou spojeny přímo s odumíráním tyčinek a čípků, je známo téměř sedmdesát. Záhadnou příčinou retinitis pigmentosa jsou ale mutace v genech, které se podílejí na sestřihu RNA, jednom ze základních molekulárně biologických dějů, a jako skupina představují druhou nejčastější příčinu retinitis pigmentosa, nicméně s vyladěním obrazu v oku nijak přímo nesouvisí.

Docent David Staněk společně se svými kolegy z Laboratoře biologie RNA studovali mutace v jednom z těchto nezbytných genů zvaném SNRNP200. Protein BRR2, který je tímto genem kódován, je vlastně jakýsi buněčný krejčí. Napomáhá přesně nastříhat geny, jako když se stříhá látka na šaty. Protein v dobře padnoucích šatech pak může bezchybně provádět svoji práci. „Očekávali jsme, že mutovaný BRR2 bude mít problém začlenit se správně do buněčných struktur a nebude chtít spolupracovat s ostatními členy krejčovské manufaktury,“ říká doc. David Staněk. „Překvapilo nás, že tomu tak není, a navíc je mutovaný BRR2 ještě pilnější a některé šaty dokáže nastříhat i rychleji než jeho nemutovaný kolega,“ dodává. Tým vědců zjistil, že mutovaný BRR2 ke stříhání více využívá kryptická (skrytá) místa. Tedy místo toho, aby dvakrát měřil a jednou stříhal, vrhá se do práce trochu bezhlavě a dělá chyby, což světločivné buňky sítnice obtížně tolerují a umírají.

„Čeká nás teď mnoho práce, abychom správně popsali problémy, které lajdáctví mutovaného proteinu BRR2 působí v buňkách sítnice,“ nastiňuje doc. David Staněk další směr výzkumu a dodává: „Podstatu onemocnění retinitis pigmentosa je důležité detailně pochopit na molekulární úrovni, protože tudy může vést cesta, jak pomoci pacientům.“

**Více informací naleznete v publikaci:**

Zuzana Cvačková, Daniel Matějů, David Staněk: Retinitis Pigmentosa Mutations of SNRNP200 Enhance Cryptic Splice Site Recognition. Human Mutation 2014;35(3):308-17

**Kontakt:**

doc. David Staněk, Ph.D., Ústav molekulární genetiky AV ČR, tel.: 296 443 118, e-mail: [stanek@img.cas.cz](mailto:stanek@img.cas.cz)

*Připravily: Ústav molekulární genetiky AV ČR a Odbor mediální komunikace Kanceláře AV ČR*

**Zdroj:**

<http://www.avcr.cz/sd/novinky/hlavni-stranka/2014/140224-ledabyla-prace-proteinu-brr2-vede-k-onemocneni-sitnice.html>