**Genová terapie by mohla pomoci v léčbě Usherova syndromu**

Na spolupráci se podílejí biologové, genetici i excelentní chirurg

*21. května 2020*

**Mezinárodní tým českých a německých vědců se pokouší nahradit jednu z mutací genu, které způsobují dosud neléčitelné, dědičné onemocnění sluchu a zraku, tzv. Usherův syndrom, pomocí genové terapie. V liběchovském centru PIGMOD Ústavu živočišné fyziologie a genetiky Akademie věd ČR se podařilo odchovat dva vrhy miniprasat s konkrétním typem onemocnění. Včera zde byl poprvé do sítnice modelového zvířete aplikován vektor, který přiměje světločivné buňky oka produkovat chybějící bílkovinu.**

Specializovanou operaci sítnice, která otevírá cestu k vypracování konkrétní metody genové terapie, provedl Miroslav Veith, primář Oftalmologické kliniky Fakultní nemocnice Královské Vinohrady.   
*„Obrovskou výhodou je skutečnost, že se operační postup zásadně neliší od řešení jiných onemocnění sítnice a sklivce,“* vysvětluje Miroslav Veith. *„Současnými mikrochirurgickými postupy se tedy jedná o poměrně krátký a bezpečný operační výkon. Pokud se prokáže úspěšnost této léčby v kombinaci s použitou operační technikou, lze tento typ operace minimálně po technické stránce provádět na více pracovištích i v ČR,“* dodává lékař.

**Prasata „na míru“**

Českým vědcům nabídli spolupráci na tomto projektu němečtí kolegové. Vědci na Universitách v Mnichově a v Mainzu vypracovali model jednoho typu tohoto onemocnění, mutaci v genu USH1C, který je nezbytný pro syntézu proteinu harmonin, klíčového pro zrak i sluch. Neuměli ale odchovat dostatečný počet modelových zvířat, na nichž by výzkum pokračoval. *„Je to chovatelská strategie a zkušenosti, ale i trocha štěstí. V Liběchově se nám podařilo odchovat Usher selátka hned na první pokus,“* uvádí vedoucí centra PIGMOD Jan Motlík. „Selata sice zatím nesou pouze jednu mutovanou alelu pro harmonin, ale je to základ chovu, který umožní další vývoj terapie,“ doplňuje vědec.

Molekulární biologové z Mnichova a Mainzu se kvůli omezením spojeným s pandemií covid 19 první operace zvířecího modelu nemohli zúčastnit. Spolupráce biomedicínského a klinického pracoviště ale bude nadále pokračovat. Významná je i podpora americké nadace Usher2020, která pod vlivem úspěšného odchovu miniprasat s Usherovým syndromem v Liběchově uspořádala výroční konferenci.

Usherův syndrom je soubor dědičných onemocnění, která jsou způsobena mutacemi v USH genech. Tato onemocnění způsobují u dětí vážné poruchy sluchu a do puberty postupnou ztrátu zraku.

**Více informací:**

**MUDr. Miroslav Veith**

Oftalmologická klinika FN Královské Vinohrady a 3.LF UK Praha

Tel.: 608 321 074, e-mail: [miroslav.veith@fnkv.cz](mailto:miroslav.veith@fnkv.cz)

**Prof. Jan Motlík**

Centrum PIGMOD, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR

Tel.: 724 105 059, e-mail: motlik@iapg.cas.cz