

TISKOVÁ ZPRÁVA

Brno 30. listopadu 2020

Akademie věd ČR
Národní 1009/3, 110 00 Praha 1
www.avcr.cz

GENETICI POKROČILI V POCHOPENÍ PŘÍČIN PORUCH RŮSTU U ČLOVĚKA

Na povrchu téměř každé buňky u člověka jsou řasinky neboli primární cilie. Když jsou poškozené, vede to k mnoha poruchám – včetně těch růstových. Týmu Pavla Krejčího z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR a Masarykovy univerzity v Brně ve spolupráci s kolegy z Kalifornské univerzity v Los Angeles se podařil významný krok směrem k pochopení vzniku závažných poruch růstu. Tím se otevírá cesta i k hledání možné léčby.

„Popsali jsme nové mutace v genu GRK2, které vedou k poškození funkce řasinek, tzv. primárních cílů v buňce, a v konečném důsledku ke smrtelné poruše růstu,“ popisuje výsledky své práce Pavel Krejčí. Mutace v kináze GRK2 způsobují Jeuneův syndrom, dědičné onemocnění růstu kostí, které je v současné době zatím neléčitelné. Význam tohoto výzkumu podtrhuje i to, že práce Pavla Krejčího vyšla na titulní stránce listopadového vydání prestižního vědeckého časopisu *EMBO Molecular Medicine*.

„ Pochopení těchto mechanismů je nezbytné pro vývoj léčby, a také pro odhalení genetické zátěže v rizikových rodinách. “

Tým Pavla Krejčího se dlouhodobě věnuje studiu genetických syndromů způsobených poruchami ve funkci řasinek (tzv. ciliopatií). Ciliopatie jsou vážná, často smrtelná onemocnění, s velmi omezenými možnostmi léčby.

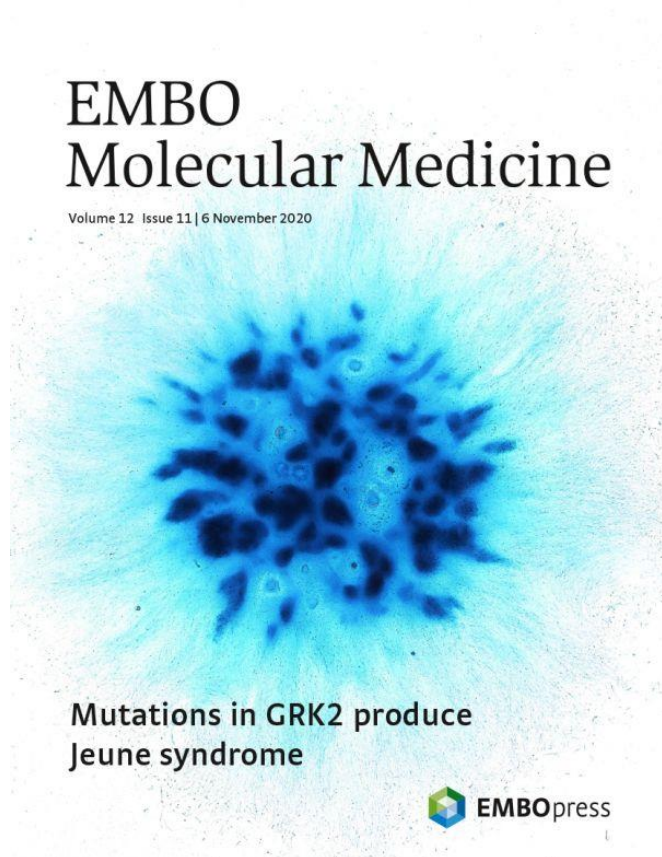
Primární cilie neboli řasinky mají původ v pohybovém aparátu buněk (bičíky, brvy), během evoluce se ale specializovaly na příjem a předávání signálu z vnějšího prostředí, podobně jako například anténa na rádiu. Mutace v genech, které se účastní výstavby cilie, anebo regulují specifické funkce cilie při příjmu signálu, vedou k poruchám mezibuněčné komunikace (špatně fungující anténa). Ciliopatie představují různorodou skupinu onemocnění postihujících řadu orgánů, včetně růstu kostí.

„Studium patologie ciliopatií pomáhá osvětlit základní procesy vývoje a růstu kostry. Pochopení těchto mechanismů je nezbytné pro vývoj léčby, a také pro odhalení genetické zátěže v rizikových rodinách,“ vysvětluje Pavel Krejčí.

Kontakt pro média: **Markéta Růžičková**
Divize vnějších vztahů SSČ AV ČR
press@avcr.cz
+420 777 97-0 812

Barbora Vošlajerová
Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR
voslajerova@iapg.cas.cz
+420 608 242 415

Jeuneův syndrom je dědičné onemocnění růstu kostí, které se projevuje úzkým hrudníkem, krátkými žebry, zkrácenými kostmi horních a dolních končetin, a občasnou přítomností polydaktylie (větší počet prstů). Onemocnění se vyskytuje u 1 z 100 000 až 130 000 lidí, je často smrtelné, nebo se pacienti dožívají jen několika málo let s výraznými dýchacími obtížemi. Jeuneův syndrom je v současnosti neléčitelný.



Titulní strana prestižního časopisu EMBO Molecular Medicine s obrázkem z publikace Pavla Krejčího.

Více informací:

Mgr. Pavel Krejčí, Ph.D.

Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR

krejcip@med.muni.cz

+420 725 306 371

Odkaz na publikaci:

<https://www.embopress.org/journal/17574684>