
Čeští vědci osvětlují vznik Downova syndromu

LIDOVÉ NOVINY

LIBĚCHOV Lepší pochopení dějů, jež vedou ke vzniku obávaného Downova syndromu. Takový význam má studie českých a slovenských vědců z Akademie věd ČR, kteří otiskli důležitou práci v časopise Nature Communications z rodiny prestižních titulů Nature.

Tým Andreje Šušora, Michala Kubelky a Martina Angera z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky v Liběchově učinil zásadní objev o příčině genové mutace (aneuploidie) u vajíček, která postihuje až 35 procent žen po 35. roce života. Chybějící či přebývající chromozom ve vajíčku může vést i ke vzniku Downova syndromu.

„Naše studie je základním výzkumem, ale bez jeho poznatků nemůže být aplikovaný výzkum. Používáme vajíčka myši, která jsou v mnoha ohledech podobná těm lidským,“ řekl LN Šušor.

Výsledky dosažené na myších modelech by mohly v budoucnu najít využití i v lidské medicíně, jak naznačují výsledky získané ze spolupráce s klinikou asistované reprodukce 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze.

Kromě české skupiny na článku pracovali i vědci z Jižní Koreje a Kalifornské univerzity. Není to náhoda. Šušor, jenž získal doktorát v Praze, působil do roku 2012 v Americe jako „postdoc“.

Mladý Slovák (36) se zabývá syntézou proteinů a savčími vajíčky (oocyty). I pro nový článek v Nature Communications, u něž je prvním autorem, využil myších vajíček jako studijního materiálu.

„Objevíme, že syntéza bílkovin neprobíhá ve všech částech buňky stejně, ale že se ve vajíčku vytváří specifická místa, kde syntéza probíhá intenzivněji. Jedno z těchto míst je právě v oblasti chromozomů, jež nesou genetickou informaci od matky a jsou důležitou součástí vývoje vajíčka. Je nesmírně důležité, aby nový jedinec, který vznikne z oplozeného vajíčka, měl správné množství genetické informace,“ říká Šušor.

Užvminulosti se podílel na studiích v top-časopisech: v roce 2011 dokonce i na článku v elitním Science a loni v PloS ONE.

„Nyní jsme zjistili, že molekulární dráha mTOR, která je zodpovědná za specifickou syntézu bílkovin, může za normální vývoj vajíčka. Narušení funkce této molekuly (mTOR) vede ke vzniku aneuploidii, což je abnormální počet chromozomů. To u člověka vede buď k potratu v prvním trimestru těhotenství, nebo může vést ke vzniku Downova syndromu a dalších chorob u narozených dětí,“ vysvětluje vědec.

Slova chvály od kolegů Podle Petra Svobody z Ústavu molekulární genetiky Akademie věd je Šušor jednou z nadějí tuzemských laboratoří. „Čerstvě založil skupinu a jak jsem viděl předběžné výsledky, dobře se mu rozjíždí. Z této publikace mám radost, protože takovýto zářez do pažby s Michalem Kubelkou potřebovali,“ řekl LN Svoboda, jenž patří k předním vědcům věnujícím se RNA a myším vajíčkům.

„Výsledek je to významný i proto, že kontrola translace během zrání není dobře pochopena a každý střípek je důležitý; mTOR je důležitá dráha v regulaci buněčného cyklu, která se studuje i kvůli rakovinám,“ dodává.

Co bude dál? Již při pobytu v USA Šušor debatoval s gynekology o neplodnosti u žen, jež byla důsledkem poškozených vajíček. Dnes jeho „laborka“ spolupracuje s pražskou klinikou – a studuje i lidská vajíčka. „Jde o buňky nesmírně vzácné. Ke studiu používáme vajíčka, která nejsou vhodná pro využití v asistované reprodukci a jejich využití máme schváleno etickou komisí,“ říká Šušor. Na syntézu bílkovin prý mohou působit i nové typy léků, což ničí správný vývoj vajíčka. Další bádání tak může vést ke snížení rizik tohoto poškození a teoreticky i k opravě konkrétních poškozujících dějů. „To už je ale spíše hudba budoucnosti... Jak daleké, to nedokážu říci,“ uzavírá Šušor, jehož tým má spoustu nápadů.

Zdroj: Lidové noviny

Autor: Martin Rychlík