
Češi objevili nový gen způsobující onemocnění rohovky

Češi objevili nový gen způsobující onemocnění rohovky

Vědci z Laboratoře pro studium vzácných nemocí [Kliniky dětského a dorostového lékařství](#) 1. lékařské fakulty UK a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze objevili pod vedením doc. MUDr. Petry Liškové, M.D., Ph.D., a ve spolupráci s britským týmem z University College London, že mutace genu GRHL2 jsou příčinou závažné vady oční rohovky – zadní polymorfni dystrofie typu 4.



Tímto objevem tak navázali na úspěch z roku 2016, kdy společně prokázali, že mutace genu OVOL2 jsou příčinou zadní polymorfni dystrofie typu 1. Díky získaným poznatkům vědci objasnili, že společným mechanismem všech doposud známých typů polymorfni dystrofie je abnormální aktivace epitel-mezenchymální tranzice rohovkového epitelu. Tento poznatek otevírá cestu k návrhu a vývoji vhodných terapeutických postupů.

Výsledky několik desítek let trvajícího výzkumu byly nyní publikovány v březnovém čísle prestižního časopisu [The American Journal of Human Genetics](#). Vědecký úspěch rozšiřuje sérii více než 20 nových onemocnění

podmiňujících genů, které byly v Laboratoři pro studium vzácných nemocí doposud objeveny, a dokumentuje vysokou odbornou úroveň pracoviště.

„S velkým potěšením sleduji práci vědců naší fakulty a jejich skvělé výsledky, na nichž lze demonstrovat, že dnešní špičková odborná a vědecká práce je ze své podstaty týmová a multioborová. Otevřená spolupráce sebevědomých partnerů vždy představuje lidské obohacení, umožňuje efektivnější vynaložení prostředků i znalostí a ve svých důsledcích je přínosem pro ty nejdůležitější, naše pacienty,“ komentuje vědecký úspěch děkan 1. LF UK prof. MUDr. Aleksi Šedo, DrSc.

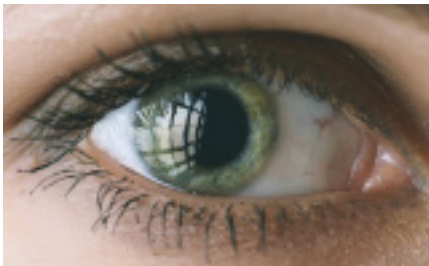
Spolupráce s britským týmem z University College London je pro české vědce velmi přínosná. „Pohybujeme se na poli vzácných onemocnění, která se mohou vyskytovat ve spojení s mutacemi v určitém genu pouze u několika rodin ve světě. Součástí britského týmu jsou i lékaři Moorfieldské oční nemocnice, což je největší oční nemocnice ve Velké Británii a zároveň i jedna z nejznámějších na světě. Dochází zde ke koncentraci pacientů se vzácnými onemocněními, rohovkové dystrofie nevýmáhají. Pokud se snažíte prokázat, že mutace v novém genu skutečně vedou ke vzniku konkrétního vzácného onemocnění, čím více pacientů najdete, tím máte proti ‚pachatelům‘ více důkazů,“ podotýká vědkyně doc. Petra Lišková, která ve slavné britské oční nemocnici a přidruženém [UCL Institute of Ophthalmology](#) sama více než dva roky pracovala a báda.

Vzácné onemocnění zadní polymorfní dystrofie rohovky u většiny pacientů zhoršuje zrak, často je nutná i transplantace rohovky a některé případy vedou až k úplné slepotě. Výjimečně se může onemocnění projevit i záhy po narození zákalem rohovky a značnou světloplachostí.

V České republice nemocí trpí nejméně jeden člověk z 80 000. V přepočtu na celkový počet obyvatel (tzv. prevalence) je to celosvětově nejvíce lidí. Vědci si to vysvětlují právě společnými předky, kteří zanechali po sobě 3 rodiny s mutacemi nově objeveného genu (a dokonce 17 rodin s mutacemi v genu objeveném v roce 2016).

„Něméně až na vzácné výjimky, kdy se najde zapálený vědec, kterého toto onemocnění zajímá, nejsou nikde ve světě pacienti s touto dystrofií tak dobře sledováni jako v České republice. Je tedy pravděpodobné, že i v jiných zemích je pacientů více, ale nikdo je cíleně nevyšetřuje a nehladá genetickou příčinu jejich onemocnění,“ říká doc. Petra Lišková a dodává, že mutace v genu GRHL2 od stejného předka musela vzniknout již před staletími, neboť rodiny se nebyly vědomy ani společným původem v určitém regionu, na rozdíl od rodin se zadní polymorfní dystrofií rohovky typu 1, které pocházejí z okolí Klatovska.

Objevy obou dvou genů napomáhají již nyní lékařům Oční kliniky 1. LF UK a VFN v Praze a propojují tak vědu s klinickou praxí. Jak zdůrazňuje doc. Lišková, diagnostika onemocnění rohovky postihující její zadní vrstvu – endotel, není jednoduchá, zvláště u malých dětí s vrozeným edémem rohovky nejasného původu. Objevenou mutaci, a tedy i nemoc, lze nyní díky práci doc. Liškové poměrně jednoduše zjistit pouze z krve a lékaři se tak mohou u malých dětí obejít bez náročných vyšetření oka v celkové narkóze. Objev genu navíc přináší postiženým rodinám možnost ovlivnit přenos onemocnění na další generaci pomocí prenatální nebo preimplantační diagnostiky.



Věda na UK: Petra Lišková a objev genu způsobující vadu oční rohovky