proLékaře.cz | 25.4.2024

i na periferní tkáně? Gill Batesová (King's College, Londýn) diskutovala o srdeční dysfunkci u pacientů i u myšího modelu. Jelikož však nedetekovali agregáty mHtt v srdečním svalu, předpokládají, že kardiovaskulární abnormality jsou jen sekundární. Avšak v kosterním svalstvu agregáty detekovány byly. Pomocí inhibitorů signalizace myostatinu došlo k snížení agregace mHtt v jádrech svalových vláken, a tak i k snížení atrofie svalů u myší. Zda to bude také pravda u lidí, se teprve ukáže. Marie Björkqvistová (Univerzita Lund) představila výsledky mikročipové analýzy podkožní tukové tkáně pacientů v premanifestačním stadiu nemoci, kde zjistila změnu exprese u více než 400 genů ve srovnání s kontrolní skupinou. Zda tyto změny mají funkční důsledky, není zatím jasné.

Náš tým z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky Akademie věd ČR v Liběchově prezentoval tři postery, z nichž jeden byl vybrán k prezentaci na pódiu. Naše pracoviště vytvořilo a studuje jeden z mála velkých zvířecích modelů pro HN. Jedná se o transgenní miniprase, které nese ve svém genomu promotor a část genu pro lidský mutovaný Htt. Mozky i jiné tkáně stárnoucích miniprasat testujeme na přítomnost agregátů, zvýšenou zánětlivou odpověď a změny v expresi různých biomarkerů u transgenních jedinců v porovnání s jejich zdravými sourozenci.

HN je monogenní nemoc, proto se předpokládalo, že nalezení léku bude snadné. Nicméně na cestě k jeho objevení se vyskytuje mnoho nečekaných překážek. Ukázalo se, že na nástup nemoci a její průběh mají kromě mutace v genu pro HTT velký vliv i jiné genetické a environmentální faktory. Přesto jak shrnul i Bernhard Landwermeyer: „Léky budou!".

Erratum

V Cesk Slov Neurol N 2014; 77/110(6): 721–733 byly v článku Némethová M et al „Molekulárna diagnostika NF1 na Slovensku s využitím analýzy cDNA a MLPA" chybně uvedeny následující mutace:
Tab. 2a) P101** správný zápis mutace na proteinové úrovni: p.Thr915Aspfs*4.
Tab. 2b) P103 správný zápis mutace na proteinové úrovni: p.Leu161Phefs*4.
Tab. 2b) P140 správný zápis mutace na proteinové úrovni: p.Pro1087Argfs*16.
Tab. 2b) P126* správný zápis mutace na proteinové úrovni: p.Ala2174Ilefs*6.
Tab. 2b) P21* správný zápis mutace na proteinové úrovni: p.Asn2362Thrfs*13.