**TISKOVÁ ZPRÁVA**

Praha, 5. března 2018

**Češi objevili nový gen způsobující onemocnění rohovky**

Vědci z Laboratoře pro studium vzácných nemocí Kliniky dětského a dorostového lékařství
1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy 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 polymorfní dystrofie typu 4.

Tímto objevem tak navázali na úspěch z roku 2016, kdy společně prokázali, že mutace genu *OVOL2* jsou příčinou zadní polymorfní dystrofie typu 1. Díky získaným poznatkům vědci objasnili, že společným mechanismem všech doposud známých typů polymorfní dystrofie je abnormální aktivace

epitelo-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 nevyjímaje. Pokud se snažíte prokázat, že mutace v novém genu skutečně vedou ke vzniku konkrétního vzácného onemocnění, čím více pacientů najdete, tím máte proti ‚pachateli‘ 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 bádala.

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).

„Nicméně až na vzácné výjimky, kdy se najde zapálený vědec, kterého toto onemocnění zajímá, nejsou nikde ve světě pacienti s touto dystrofií tak dobře sledování jako v České republice. Je tedy pravděpodobné, že i v jiných zemích je pacientů více, ale nikdo je cíleně nevyšetřuje a nehledá 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 dystrofii 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 rohovek 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.

***O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy***

*1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů.*

*Fakulta je zároveň nejproduktivnější institucí v biomedicínském a klinickém výzkumu. Vědecká práce, pregraduální a postgraduální výuka se koná na 75 teoretických ústavech a klinických pracovištích společných se Všeobecnou fakultní nemocnicí, Fakultní nemocnicí v Motole, Ústřední vojenskou nemocnicí, Thomayerovou nemocnicí, Nemocnicí Na Bulovce i v dalších mezioborových centrech.*

*1. LF UK se rovněž podílí na projektu BIOCEV – evropském vědeckém centru excelence v oborech biotechnologie a biomedicíny – a projektu Kampus Albertov, zaměřeném na rozvoj excelentních vědeckých a výukových aktivit Univerzity Karlovy v oblasti přírodních a lékařských věd.*

Kontakt na tiskovou mluvčí 1. LF UK:

Petra Klusáková, DiS.

Oddělení komunikace 1. LF UK

tisková mluvčí 1. LF UK, redaktorka

petra.klusakova@lf1.cuni.cz

tel. 224 964 406
mob. 773 205 725