**Vědci z Ústavu molekulární genetiky AV ČR objevili příčinu některých patologických defektů genetického materiálu**

V jádrech všech našich buněk je uloženo obrovské množství informací o tom, jaké bílkoviny (proteiny) může buňka vyrábět. Nosičem této informace jsou, jak je všeobecně známo, dlouhá, dvojitá, šroubovicová vlákna molekul deoxyribonukleové kyseliny (DNA). K zápisu informací kupodivu postačí jednoduchá abeceda skládajících se z pouhých čtyř písmen. Úseky molekul DNA, které kódují strukturu konkrétních proteinů, se nazývají geny a u člověka je jich více než 20.000. Ačkoli molekuly DNA jsou chemicky velmi stálé, mohou být narušovány působením ionizujícího záření, některých chemikálií nebo chybami při složitém procesu jejich kopírování při buněčném dělení. Takové nežádoucí změny by samozřejmě vyvolávaly poruchy životních funkcí buněk, které by rychle vedly k fatálním důsledkům. Buňky jsou proto vybaveny několika samočinnými mechanismy detekce a opravy takových chyb založenými na složitých komplexech DNA opravných enzymů. Špatná funkce těchto systémů vede k vážným chorobám, jako jsou některá nádorová, neurologická či imunitní onemocnění. Jedno takové závažné dědičné neurologické onemocnění se nazývá ATLD (ataxia-telangiectasia-like disorder). Kromě narušené koordinace pohybu trpí postižení jedinci především zvýšenou náchylností k nádorovým onemocněním. Je známo, že toto onemocnění je způsobeno mutacemi genu kódujícího protein MRE11, který je klíčovou součástí jednoho ze složitých mechanismů opravy poruch DNA. Badatelé z laboratoře dr. Libora Macůrka na Ústavu molekulární genetiky AV ČR ve spolupráci s britskými kolegy nyní objevili nový mechanismus stabilizace tohoto proteinu a objasnili důvody toho, proč některé mutace MRE11 vedou k jeho rychlému rozpadu, jehož důsledkem je choroba ATLD. Výsledky této práce mohou v budoucnu ukázat cesty, jak tyto poruchy alespoň částečně farmakologicky napravovat.

*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\**

**Odkaz na publikaci:**

MRE11 stability is regulated by CK2-dependent interaction with R2TP complex.

von Morgen P, Burdova K, Flower TG, O'Reilly NJ, Boulton SJ, Smerdon SJ, Macurek L, Hořejší Z. Oncogene 2017 2017 Apr 24. doi: 10.1038/onc.2017.99. [Epub ahead of print]

**Kontakt:**

Dr. Patrick von Morgen (patrick.morgen@img.cas.cz , 241 063 103),

Dr. Libor Macůrek (libor.macurek@img.cas.cz, 241 063 210)