

## TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 24. října 2023

Akademie věd ČR  
Národní 1009/3, 110 00 Praha 1  
www.avcr.cz

## NOVĚ OBJEVENÉ MUTACE SE PODÍLEJÍ NA ROZVOJI LEUKÉMIE

---

**Díky spojenému úsilí dvou týmů Ústavu molekulární genetiky AV ČR se podařilo odhalit další příčinu vzniku rakoviny – konkrétně leukémie. Experti objevili nové mutace v genu *PPM1D*, které mají práci „strážců“ lidského genomu, a tím umožňují nádorovým buňkám bujet. Výzkum zároveň ukázal, že tuto znalost lze použít i v boji proti leukémii.**

Genetickou výbavu buněk chrání řada důmyslných kontrolních mechanismů, které brání hromadění nežádoucích mutací a rozvoji nádorových onemocnění. Jedním z hlavních „strážců“ lidského genomu je protein p53, který eliminuje buňky s poškozenou DNA. V nádorových buňkách však bývá funkce p53 často poškozena, a tudíž se mohou nekontrolovatelně dělit.

Díky úzké spolupráci Oddělení biologie nádorové buňky a Oddělení hematookologie Ústavu molekulární genetiky AV ČR se podařilo nalézt nové mutace v genu *PPM1D*, které potlačují přirozenou funkci proteinu p53. V důsledku těchto mutací mohou v lidském těle přežít i poškozené buňky, které by za normálních okolností „strážci“ genomu zničili.

*„Je to výborný příklad, jak spojení sil a odborných znalostí dvou laboratoří může pomoci v porozumění mechanismů, které jsou příčinou vzniku rakoviny, a umožnit nám přemýšlet o nových a účinných způsobech léčby,“* říká vědkyně Meritxell Alberich Jordà, vedoucí Oddělení hematookologie Ústavu molekulární genetiky AV ČR. Výsledky studie zveřejnil prestižní [časopis \*Leukemia\*](#).

### **Mutace mohou mít i zdraví lidé, zásadní je, ve kterých tkáních se vyskytnou**

Problémové mutace *PPM1D* se mohou vyskytovat v malém procentu buněk i u zdravých lidí a za normálních okolností nezpůsobují žádné potíže. Problém může nastat, pokud se mutovaná forma *PPM1D* objeví například v kmenové buňce kostní dřeně, která je zodpovědná za tvorbu krve. Pokud je člověk nesoucí takovou mutaci opakovaně vystaven vysokým dávkám rentgenového záření nebo některým formám chemoterapie, které poškozují DNA, pokračují postižené kmenové buňky v dělení a rozvine se leukémie.

Kontakt pro média: **Eliška Zvolánková**  
Divize vnějších vztahů AV ČR  
press@avcr.cz  
+420 739 535 007

**Petr Solil**  
BIOCEV  
petr.solil@ibt.cas.cz  
+420 774 727 981

„Na našem pracovišti jsme ověřili význam PPM1D pro rozvoj leukémie na myších modelech, ale zcela stejné mutace byly nalezeny i u pacientů trpících některými speciálními typy leukémie,“ vysvětluje Libor Macůrek, vedoucí Oddělení biologie nádorové buňky Ústavu molekulární genetiky AV ČR.

Výzkum na myších dále prokázal, že funkci p53 proteinu lze v těchto nádorových buňkách obnovit pomocí cílené léčby. „V dalším výzkumu se proto zaměříme na možnost využití proteinu PPM1D jako vhodného terapeutického cíle jak v leukémiích, tak i v dalších typech rakoviny,“ dodává Libor Macůrek.

Více informací:

**MUDr. Libor Macůrek**

Ústav molekulární genetiky AV ČR

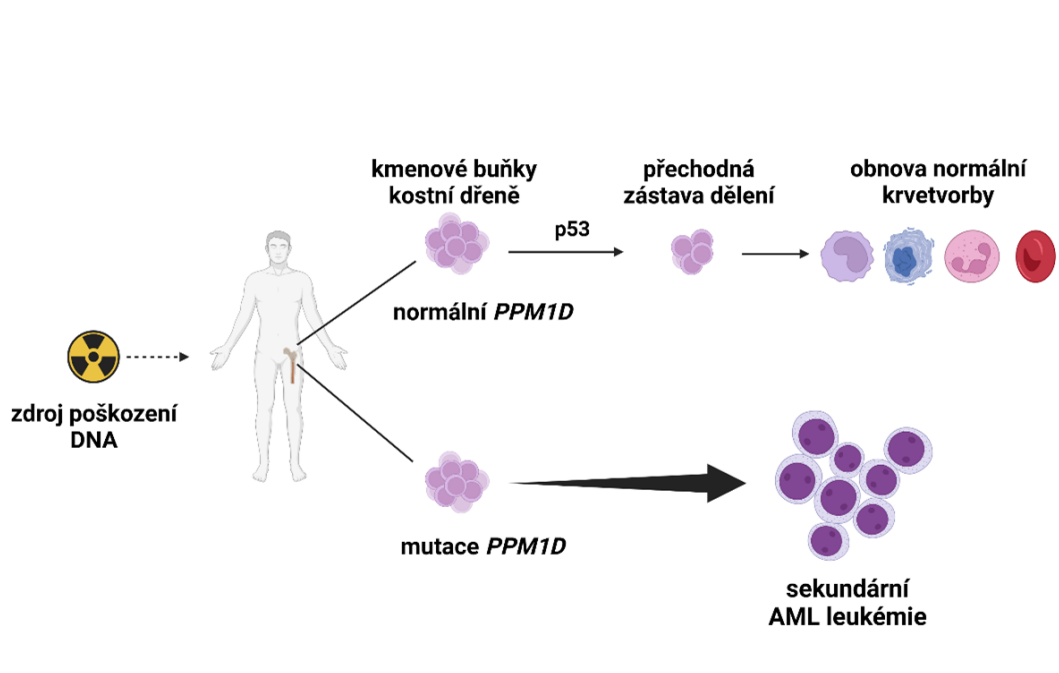
macurek@img.cas.cz

241 063 210, GSM: 605 975 275

**Dr. Meritxell Alberich Jordà**

Ústav molekulární genetiky AV ČR

meritxell.alberich-jorda@img.cas.cz



**Publikace:**

Burocziova M, Danek P, Oravetzova A, Chalupova Z, Alberich-Jorda M, Macurek L. Ppm1d truncating mutations promote the development of genotoxic stress-induced AML. *Leukemia*. 2023 Sep 14. Epub ahead of print. PMID: 37709843.