

TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 12. prosince 2025

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

NENÁPADNÁ MUTACE MŮŽE NARUŠOVAT VÝVOJ KRVE A ZVYŠOVAT RIZIKO KOMPLIKACÍ, NAZNAČUJE ČESKÝ VÝZKUM

Tým vědců z Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR popsal dosud nejpodrobněji mechanismus vzniku poruch krvevorbny způsobených zárodečnou mutací v genu Janusovy kinázy (*JAK2*). Studie publikovaná v prestižním časopise *Leukemia* jako první odhaluje, že tato mutace narušuje normální vývoj krevtovorných kmenových buněk, zvyšuje riziko tvorby krevních sraženin a může urychlovat vznik leukémie.

Krvevorbba je základní proces, při kterém tělo neustále vytváří nové červené i bílé krvinky a krevní destičky, aby mohlo správně fungovat – přenášet kyslík, bránit se infekcím a zastavovat krvácení. Nová studie českých vědkyň a vědců z Ústavu molekulární genetiky AV ČR (ÚMG AV ČR) ukazuje, že tento životně důležitý mechanismus může narušit i zdánlivě nenápadná vrozená genetická změna.

Mutace *JAK2-R1063H* podle výzkumu zvyšuje riziko krevních sraženin a může přispívat ke vzniku leukémie. Její včasné rozpoznání ulehčí identifikaci rizikových pacientů. „Porozumění těmto genetickým faktorům nám může pomoci zlepšit diagnostiku i léčbu pacientů s poruchami krvevorbby,“ říká Lucie Láníková, vedoucí výzkumu z ÚMG AV ČR.

Kromě základních mechanismů tým zkoumal také možné klinické dopady. Analýza pacientů ve spolupráci s Fakultní nemocnicí Brno potvrdila, že tato varianta se vyskytuje častěji u osob s poruchami krvevorbby než u zdravé populace. Pacienti s mutací *JAK2-R1063H* častěji prodělávali trombotické komplikace, jejich nemoc rychleji postupovala a celkové přežití bylo kratší.

Studie kombinuje zvířecí modely, analýzu lidských vzorků a moderní molekulárně-genetické metody. Vědci prokázali, že dědičná mutace *JAK2-R1063H* působí na krevtovorné kmenové buňky už od raného věku a urychluje jejich „opotrebení“, a tím vyvolává i předčasné stárnutí. Studie přináší detailní pohled na to, jak dědičná genetická změna – předávaná v rodinách z generace na generaci – ovlivňuje chování krevtovorných buněk v průběhu celého života. Autoři očekávají, že výsledky pomohou při vývoji přesnější diagnostiky i cílené terapie.

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

Eliška Koňářiková
Ústav molekulární genetiky AV ČR
eliska.konarikova@img.cas.cz
+420 774 798 184

Více informací:

Lucie Láníková

Ústav molekulární genetiky AV ČR

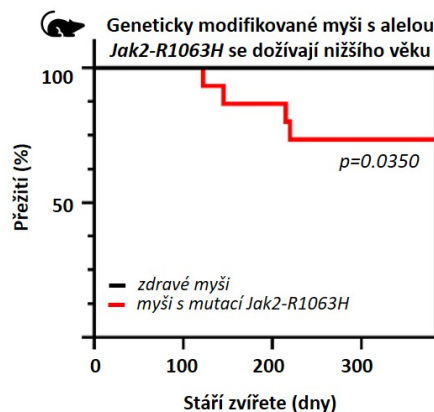
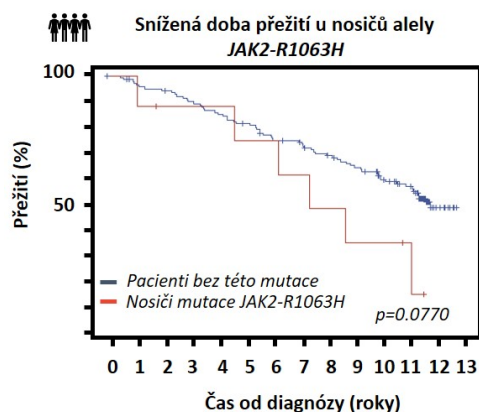
lucie.lanikova@img.cas.cz

+420 241 063 107; +420 777 808 658

Publikace:

<https://www.nature.com/articles/s41375-025-02737-w>

Fotogalerie:

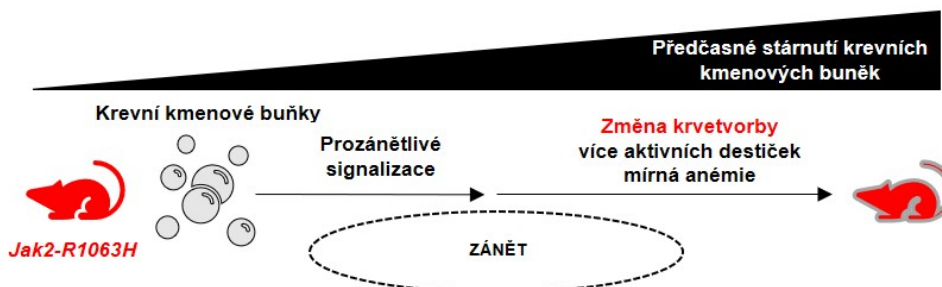


Negativní účinek mutace *JAK2-R1063H*. V levém grafu je patrné, že osoby s *JAK2-R1063H* mutací mají v průběhu let po stanovení diagnózy (onemocnění krve, tzv. myeloproliferativní onemocnění) celkově horší prognózu než pacienti bez mutace. Pravý graf ukazuje podobný trend u geneticky modifikovaných myší, u nichž mutace negativně ovlivňuje délku života.

Jak dědičná mutace *JAK2-R1063H* ovlivňuje krvetvorbu a zvyšuje riziko leukémie i trombóz?



Výsledek analýzy myšího modelu



Obrázek shrnuje, jak může zdánlivě neškodná dědičná mutace *JAK2-R1063H* ovlivnit krvetvorbu a zvýšit riziko zdravotních komplikací.