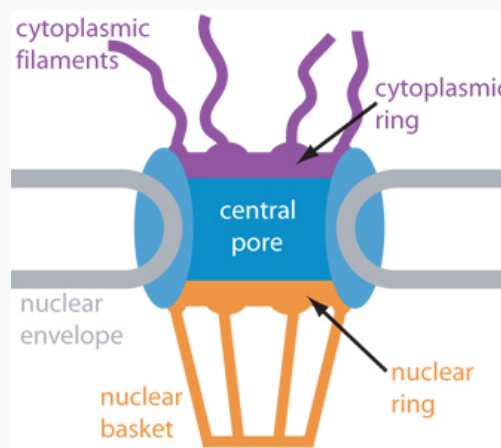


Změny genů kódujících nukleoporiny a rozvoj onemocnění

Valeria Nofrini, Danika Di Giacomo & Cristina Mecucci

EJHG (September 2016, 24 (9))



Nukleární pórové komplexy (NPCs) jsou velké kanály na jaderném obale, které umožňují výměnu materiálu mezi jádrem a cytoplazmou. Skládají se z mnoha kopií více než 30 proteinů nazvaných nukleoporiny (NUPs). Tyto proteiny jsou složeny hlavně na opakování fenylalaninu a glycinu, které na základě signálů mění svou strukturu a regulují tak transport přes NPCs. NUPs se účastní základních buněčných procesů jako diferenciace, genová exprese, epigenetická regulace či buněčné dělení. Změny genů kódujících NUPs stojí v pozadí hned několika onemocnění postihujících imunitní, kardiovaskulární systém, nervovou soustavu, ale podílí se také na rozvoji onkologických stavů, a to jak hematologických malignit, tak solidních tumorů. Viry jako HBV, HSV, HIV také využívají tyto multifunkční komplexy ke vstupu do jádra, kde proliferují, začleňují se do genomu a spouští svou patofyziologii. Přehledový článek italské vědecké skupiny shrnuje dosavadní poznatky o nukleoporinech, jejich genech, lokalizaci, funkci a roli v rozvoji patologických stavů.

<http://www.nature.com/ejhg/journal/v24/n10/full/ejhg201625a.html>

This email was sent to [<< Test Email Address >>](#)
[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)
Medicínské centrum Praha · Mezi Vodami 205 · Praha 14300 · Czech Republic

MailChimp