

## **Jednobodový polymorfismus v promotoru genu kódujícího huntingtin mění afinitu transkripčního faktoru a nástup symptomů Huntingtonovy choroby**

Huntingtonova choroba (HCH) přináší stereotypní pohyby, kognitivní, a psychiatrické symptomy, které jsou u populace pacientů pozoruhodně konzistentní. Nástup choroby je ale těžké předpovědět.

Genetická mutace způsobující HCH ovlivňuje také nástup symptomů onemocnění. Tato mutace se točí kolem sady tří stavebních kamenů DNA uvnitř genu huntingtin, které nazýváme "CAG". U Huntingtonovy choroby se tyto stavební bloky mnohokrát opakují, a tím prodlužují gen - a čím delší je gen, který vzniká, tím dříve (v průměru) se objeví příznaky. Nicméně, délka genu neříká o nástupu příznaků vše: i mezi lidmi, jejichž geny huntingtin mají podobné délky, se může nástup příznaků lišit až o desítky let. Předpokládá se, že tu hrají roli také další genetické faktory zejména v regulačních oblastech zodpovědných za expresi genu. Jednu takovou funkční jednotku představuje promotor. Je to speciální regulační část genu zodpovědná za jeho zapnutí a vypnutí. I malé změny v promotorech mohou mít na geny velký vliv zejména skrze vazbu transkripčních faktorů.

Skupina vědců z University of British Columbia ve Vancouveru uvažovala nad tím, jestli by rozdílnost v promotoru genu huntingtin mohla být jednou z věcí, které ovlivňují to, kdy se příznaky nemoci objevují. Vědci popsali vzácný jednobodový polymorfismus v promotoru, který může nástup symptomů jak zpozdit, tak urychlit, v závislosti na tom, ke které kopii genu huntingtin byl připojen. Výsledky studie představují slibné využití ve vývoji účinné terapie, která by symptomy Huntingtonovy choroby oddálila či dokonce zcela odstranila.

<http://www.nature.com/neuro/journal/v18/n6/full/nn.4014.html>

*Kristina Bečanović, Anne Norremølle, Scott J Neal, Chris Kay, Jennifer A Collins, David Arenillas, Tobias Lilja, Giulia Gaudenzi, Shiana Manoharan, Crystal N Doty, Jessalyn Beck, Nayana Lahiri, Elodie Portales-Casamar, Simon C Warby, Colúm Connolly, Rebecca A G*

*De Souza, REGISTRY Investigators of the European Huntington's Disease Network, Sarah J Tabrizi, Ola Hermanson, Douglas R Langbehn, Michael R Hayden, Wyeth W Wasserman & Blair R Leavitt*

Nature Neuroscience 18, 807–816 (2015), doi:10.1038/nn.4014

---

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

The MailChimp logo is centered within a grey rounded rectangular box. The text "MailChimp" is written in a white, cursive script font.