

## Biparentální dědičnost mitochondriální DNA u lidí

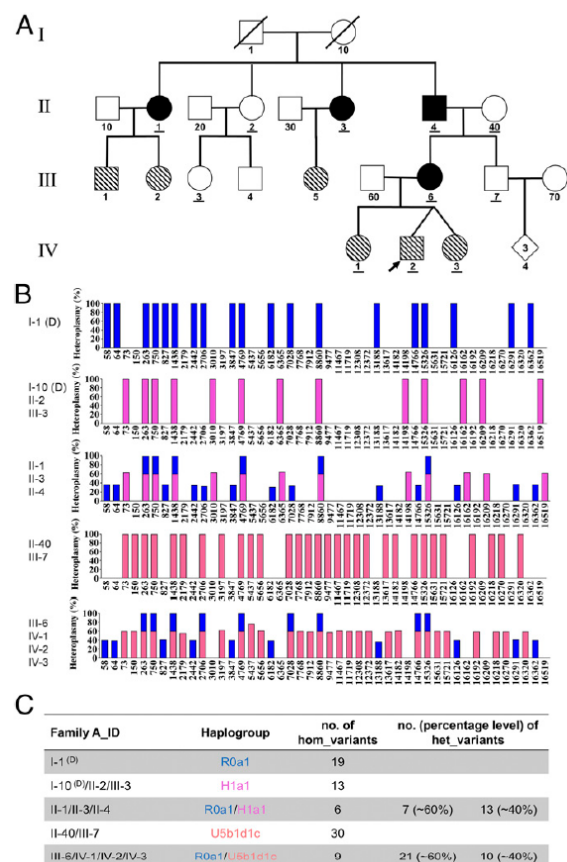
Téměř každá lidská buňka obsahuje jádro a organely. Relativně malá, ale důležitá skupina genů se nachází mimo jadernou DNA v buněčných organelách – mitochondriích. Mitochondriální DNA (mtDNA) se nalézá u mužů i žen, ale dědí se výhradně po maternální linii.

Skupina vědců z Filadelfské univerzity v USA identifikovala tři nesouvisející multigenerační rodiny s vysokou hladinou mtDNA heteroplazmy (v rozmezí od 24 % do 76 %) u celkem 17 jedinců.

Prvním případem byl chlapec, který byl hospitalizován se symptomy mitochondriálního onemocnění. Přibližně 40 % jeho mitochondrií bylo zděděno po dědečkovi z matčiny strany a 60 % pocházelo od jeho babičky. Heteroplazma byla analyzovaná sekvenací mtDNA v laboratoři ve Filadelfii a ve dvou nezávislých akreditovaných laboratořích.

Komplexní zkoumání segregace mtDNA v těchto rodinách ukázala biparentální přenos mtDNA s autosomálně dominantním způsobem dědičnosti. Tyto výsledky naznačují, že ačkoli ústřední dogma mateřské dědičnosti mtDNA zůstává platné, existují některé výjimečné případy, kdy otcovská mtDNA může být předána potomkům.

Objasnění molekulárního mechanismu pro tento neobvyklý způsob dědičnosti poskytne nové poznatky o tom, jak mtDNA prochází od rodiče k potomkům a může dokonce vést k vývoji nových cest pro terapeutickou léčbu patogenního přenosu mtDNA.



Zdroj: [PNAS](#)