

TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 21. ledna 2026

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

NADĚJE PRO PACIENTY SE VZÁCNOU ANÉMÍÍ: ČEŠTÍ VĚDCI VYTVOŘILI „PŘESNÝ“ MYŠÍ MODEL PRO TESTOVÁNÍ NOVÝCH LÉKŮ

Tým českých vědců dosáhl průlomu v chápání Diamond-Blackfanovy anémie (DBA), vzácného genetického onemocnění, které u postižených dětí způsobuje závažnou chudokrevnost a vrozené malformace. Vytvořením unikátního myšího modelu, který věrně napodobuje tento patologický stav, otevřeli vědci z Českého centra pro fenogenomiku (Ústav molekulární genetiky AV ČR) a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy (BIOCEV) cestu k bezpečnější a účinnější léčbě. Jejich poznatky právě publikoval prestižní lékařský časopis *HemaSphere*.

Diamond-Blackfanova anémie (DBA) je způsobena chybou v DNA, jež řídí schopnosti těla funkčně používat ribozomy, které představují mikroskopické „továrny“ produkující bílkoviny. Když tyto továrny nefungují správně, tělo přestane tvořit červené krvinky, což vede k těžké anémii (chudokrevnosti). Mnoho pacientů také trpí tělesnými vadami, jako jsou srdeční a další orgánové poruchy, včetně poruchy růstu. Doposud měli vědci problém toto onemocnění studovat, protože jej nedokázali v laboratoři dobře napodobit. Předchozí pokusy o vytvoření myší s touto genetickou vadou selhávaly, protože zvířata umírala ještě před narozením nebo se nemoc neprojevovala jako u pacientů, což znemožňovalo testování potenciálních léků.

Model „tak akorát“

Týmy Tomáše Stopky a Radislava Sedláčka využily pokročilé nástroje pro editaci genů k provedení drobné a přesné úpravy v myší DNA. Místo, aby gen zcela vyřadili, odstranili pouze jeho nepatrnou část, čímž napodobili genetickou situaci, která se vyskytuje u lidských pacientů. „Vytvořili jsme myší model, který je ‚tak akorát‘,“ vysvětluje Radislav Sedláček, ředitel Českého centra pro fenogenomiku při Ústavu molekulární genetiky AV ČR. „Genetická změna nebyla natolik závažná, aby byla smrtelná, ale byla dostatečně významná na to, aby způsobila onemocnění. Stejně jako u lidských pacientů mají některé z našich myší těžké příznaky, zatímco jiné mírnější. To nám dává dokonalý reálný scénář pro testování nových léků.“

„Je vysoce zajímavé, že u přesného geneticky determinovaného modelu lze pozorovat, že fenotyp DBA je značně variabilní, což ukazuje, že si organismus dokáže u některých jedinců s projevy mutace tu lépe, tu hůře poradit,“ dodává Tomáš Stopka z 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v centru BIOCEV.

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

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

Příliš brzké zatažení za záchranou brzdu

Pomocí tohoto nového modelu tým odhalil, proč přesně červené krvinky mizí. Zjistili, že když jsou buněčné továrny na bílkoviny (ribozomy) ve stresu, „strážní“ protein zvaný p53 zpanikaří a zatáhne za buněčnou záchranou brzdu. Vědci zjistili, že k tomu dochází mnohem dříve, než se dosud myslelo – postiženy jsou kmenové buňky („prarodiče“) v kostní dřeni ještě předtím, než mají vůbec šanci dozrát do červenýchrvinek. Propojení obou týmů využívá expertiz špičkové myší molekulární genetiky a buněčné hematologie. Vytvářejí synergii, kterou podpořily i granty z Grantové agentury ČR, Národního projektu obnovy a další programy MŠMT.

Nové cíle pro léčbu

Tým ukázal, že pokud se vypne „záchraná brzda“ p53, anémie se odstraní. Protein p53 je však nezbytný také pro prevenci rakoviny, takže jeho úplné vypnutí není bezpečnou možností. Je tu ale dobrá zpráva. Studie identifikovala několik konkrétních molekul, které pro p53 pracují a jsou v pozadí vzniku anémie. Tyto molekuly fungují jako brzdové destičky připojené k brzdě p53.

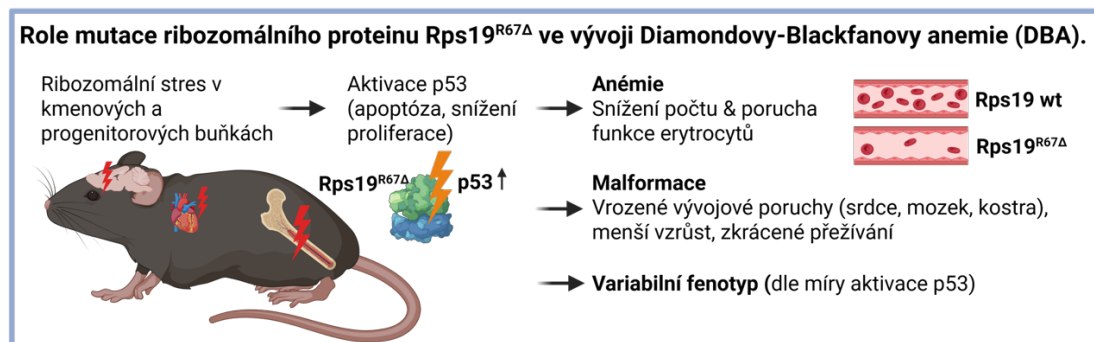
„Identifikovali jsme specifické ‚dělnické‘ molekuly, které fakticky zastavují tvorburvinek,“ říká hlavní autor studie Juraj Kokavec z BIOCEV. „To je vzrušující, protože nám to dává cíl pro léčbu. Pokud dokážeme vyvinout léky, které zablokují tyto konkrétní molekuly, mohli bychom být schopni léčit anémii, možná i z jiných příčin, aniž bychom vyřadili celý obranný systém těla proti rakovině.“

Více informací:

Petr Solil
PR BIOCEV
petr.solil@ibt.cas.cz
774 727 981

Publikace:

<https://onlinelibrary.wiley.com/journal/25729241>



Mutace Rps19 R67Δ vede v myši ke vzniku fenotypu DBA. Mutované myši mají poruchu krvevotvorby a vrozené orgánové malformace podobné jako mají pacienti s DBA. Také zde vzniká variabilita fenotypu od slabého s normálním přežitím až po velmi těžký fenotyp se zkráceným přežíváním až po mortalitu ve fetálním období. Zdroj: autoři studie