

TISKOVÁ ZPRÁVA

Praha 28. ledna 2026

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

VĚDCI ODHALILI NOVOU PŘÍČINU DEGENERACE SÍTNICE: MALÁ RNA, VELKÝ PROBLÉM

Vědci z Ústavu molekulární genetiky AV ČR přispěli k objasnění toho, jak nově objevené mutace v genech malých jaderných RNA způsobují onemocnění retinitis pigmentosa. Studie publikovaná v prestižním časopise *Nature Genetics* uvádí, že tyto mutace „brzdí“ proces zpracování RNA, což je nezbytné pro správné přečtení informace uložená v naší DNA.

Retinitis pigmentosa je dědičné onemocnění, které velmi specificky postihuje fotoreceptory v sítnici oka. Tyto buňky postupně odumírají, takže pacient může až oslepnout. Mutací, které onemocnění způsobují, je celá řada, často se vyskytují v genech, jež kódují proteiny úzce související s vizuálním vnímáním. Překvapivé a zároveň záhadné je, že s degenerací oka jsou spojeny také proteiny důležité pro úpravy RNA, které se odehrávají v každé naší buňce a bez jejichž správné funkce buňky umírají.

Nově objevené mutace, jež onemocnění retinitis pigmentosa vyvolávají, jsou přítomny v genech pro malé jaderné RNA. Malé jaderné RNA nekódují žádný protein, ale mají nezastupitelnou úlohu při úpravách RNA, podobných zkracování řetízku. Přestřípnete ho na dvou místech, znovu spojte a co přebývá, vyhodíte. Malé jaderné RNA zajišťují, aby se RNA přestříhla ve správném místě a oba volné konce byly zase spojeny.

V našich buňkách ale tento úkon neprovádějí malé jaderné RNA samy, spolupracují s řadou proteinů, s nimiž tvoří velký komplex, který David Staněk, vedoucí Laboratoře biologie RNA Ústavu molekulární genetiky (ÚMG) AV ČR popisuje jako „*velké molekulární nůžky a jehlu s nití v jednom*“. Pomyslná „molekulární švadlenka“ precizně stříhá a sešívá RNA před tím, než je použita pro výrobu proteinů.

Vědci z Laboratoře biologie RNA v ÚMG AV ČR zkoumali, jak mutace ovlivňují funkci malých jaderných RNA. Prokázali, že zpomalují skládání molekulárních nůžek. Úprava RNA je pak méně efektivní a fotoreceptory zatím z neznámých důvodů nedokážou nízkou efektivitu tolerovat.

Mutace byly objeveny během spolupráce týmů švýcarských a holandských vědců spolu s desítkami evropských oftalmologů, včetně týmu Petry Liškové z Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu a Oční kliniky 1. lékařské fakulty UK a VFN v Praze. Na novém objevu je překvapující, že se mutace nacházejí v genech, které nekódují žádný protein. Právě tato skutečnost je zřejmě důvodem,

Kontakt pro média:

Eliška Hadravová
Divize vnějších vztahů SSČ AV ČR
press@avcr.cz
+420 737 349 484

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

proč zatím zůstávaly nepovšimnuty. Nový objev dokazuje, že patogenní mutace se nemusejí vždy nacházet jen v genech, které kódují proteiny, což výrazně rozšiřuje prostor, v němž genetici mohou hledat patogenní varianty. V případě retinitis pigmentosa se odhaduje, že tyto mutace nesou až tři procenta zatím nediagnostikovaných pacientů.

Studie dokládá, že i geny, které samy nevytvářejí žádné proteiny, mohou mít zásadní vliv na vznik vzácných dědičných onemocnění – a těm byla dosud věnována jen malá pozornost.

Více informací:

David Staněk

Laboratoř biologie RNA

+420 605 417 653

david.stanek@img.cas.cz

Eliška Koňářiková

Ústav molekulární genetiky AV ČR

+420 774 798 184

eliska.konarikova@img.cas.cz

Publikace:

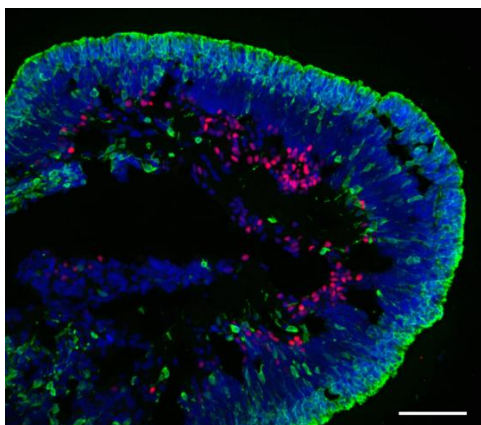
<https://www.nature.com/articles/s41588-025-02451-4>

Fotogalerie:



Schematický obrázek komplexu malých jaderných RNA (zobrazeny jako fialová vlákna) s navázanými proteiny (barevné chomáče a prstýnky). Mutace v malých jaderných RNA ovlivňují skládání právě tohoto komplexu.

Zdroj: Laboratoř biologie RNA ÚMG AV ČR



Lidský retinální organoid vypěstovaný ve zkumavce napodobuje lidskou oční sítnici. Umožňuje zkoumat, jakým způsobem mutace ovlivňují strukturu a funkci fotoreceptorů, které jsou označeny zeleně. Bílá čára slouží jako měřítko a označuje 0,05 mm.

Zdroj: Laboratoř biologie RNA ÚMG AV ČR