

### Analýza protein kódujících genetických variant u 60 706 lidí

V rámci projektu ExAC (Exome Aggregation Consortium) vědci podávají zprávu o tvorbě a analýze exomových sekvenačních dat od 60 706 jedinců různého původu. K dnešnímu dni se jedná o nejkomplexnější katalog lidského proteinového kódování genetické variability, který lze použít k analýze velmi vzácných variant u rozmanité lidské populace. Katalog je volně přístupný a poskytuje referenční panel pro klinickou interpretaci genetických variant a pro objevování genů souvisejících s nemocemi.

[Analysis of protein-coding genetic variation in 60,706 humans](#)

*Nature, Volume 535, Number 7616, 18 August 2016*

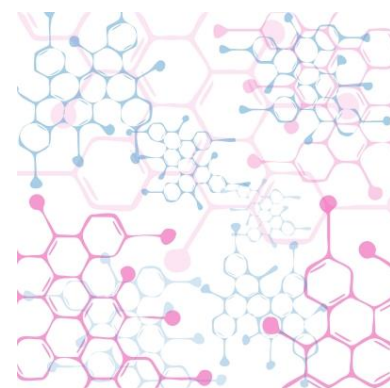


Image courtesy of samarttiw / FreeDigitalPhotos.net

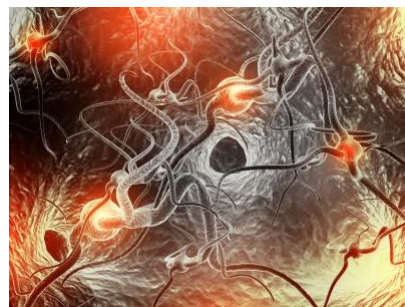


Image courtesy of renjith krishnan / FreeDigitalPhotos.net

### Lidský neurovývojový model Williamsova syndromu

Jedinci s Williamsovým syndromem (WS) postrádají asi 25 genů na chromozomu 7. Tato neurovývojová porucha je charakteristická celou řadou kognitivních a behaviorálních postižení. Zatím ale není známo, jak specifické geny přispívají k neuroanatomickým a funkčním změnám. Vědci nyní studovali indukované pluripotentní kmenové buňky (iPSC) od jedinců s WS a od zdravých kontrol. iPSC odvozené z neurálních progenitorových buněk od jedinců s WS vykazovaly zvýšenou apoptózu, jejíž příčinou je haploinsuficience genu FZD9. Kromě toho byla u těchto buněk patrná změněná aktivita a morfologické změny.

[A human neurodevelopmental model for Williams syndrome](#)

*Nature, Volume 535, Number 7616, 18 August 2016*

### Definování klonální dynamiky vedoucí u myši k iniciaci kožních nádorů

Tento článek představuje kvantitativní analýzu nádorové iniciace od první onkogenní události až k vývoji invazivních nádorů. Vědci provedli stejnou onkogenní úpravu v různých populacích epidermálních buněk a měřili jejich schopnost indukovat bazální buňky karcinomů. Pouze kožní kmenové buňky (tedy ne jejich progenitory) byly schopné tvořit nádory. Příčinou rozdílu je schopnost kmenových buněk zvyšovat množství symetrických sebeobnovujících dělení a také vyšší odolnost vůči apoptóze.

[Defining the clonal dynamics leading to mouse skin tumour initiation](#)

*Nature, Volume 535, Number 7616, 18 August 2016*



Image courtesy of Karen Shaw / FreeDigitalPhotos.net

#### Top Articles:

- [Asymmetric division of contractile domains couples cell positioning and fate specification](#)
- [HIV-1 uses dynamic capsid pores to import nucleotides and fuel encapsidated DNA synthesis](#)
- [Structure of mammalian respiratory complex I](#)