

Prevalence a architektura de novo mutací u vývojových poruch

Vědci v tomto článku popisují výsledky studie exomového sekvenování 4293 rodin, ve kterých se vyskytují jedinci s těžkými nediodagnostikovanými vývojovými poruchami. Autoři detekovali de novo mutace v 94 genech, které souvisejí s vývojovými poruchami. Odhadují, že 42 % jedinců z kohorty nese patogenní de novo mutace v kódujících sekvencích, které vedou k narušení nebo změněné funkci proteinu.

[Prevalence and architecture of de novo mutations in developmental disorders](#)

Nature, Volume 542, Number 7642, 23 February 2017



Image courtesy of jscreationzs / FreeDigitalPhotos.net

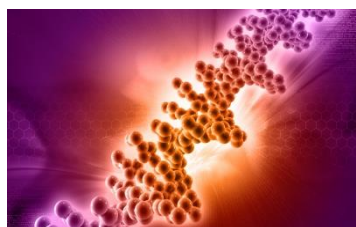


Image courtesy of dream designs / FreeDigitalPhotos.net

Cirkulující miRNA derivované z tukové tkáně regulují genovou expresi v jiných tkáních

Tuková tkáň je nejvíce známá jako místo ukládání energie, ale hraje také roli v regulaci metabolismu díky uvolňování buněčných signálních molekul zvaných adipokiny. Vědci v tomto článku ukazují, že tuková tkáň představuje hlavní zdroj cirkulujících exosomatických mikroRNA (miRNA) a že tyto miRNA jsou schopny regulovat genovou expresi ve vzdálených tkáních. MiRNA tedy mohou být považovány za formu adipokinů.

[Adipose-derived circulating miRNAs regulate gene expression in other tissues](#)

Nature, Volume 542, Number 7642, 23 February 2017

Chromatinový remodelační faktor CHD1 u PTEN-deficientních nádorů

Vědci v tomto článku popisují hledání genů v kohortě rakoviny prostaty, které jsou vždy uchovávané, když je odstraněn tumor-supresorový gen PTEN. Takovéto geny jsou charakteristické pro PTEN-deficientní nádory. Autoři identifikovali chromatinový remodelační faktor CHD1 a ukazují, že je regulován genem PTEN. Delece faktoru CHD1 vede ke sníženému růstu nádoru, což ukazuje potenciál pro objevování nových terapeutických cílů.

[Synthetic essentiality of chromatin remodelling factor CHD1 in PTEN-deficient cancer](#)

Nature, Volume 542, Number 7642, 23 February 2017



Image courtesy of dream designs / FreeDigitalPhotos.net

Top Articles:

- [Inhibition decorrelates visual feature representations in the inner retina](#)
- [Sterile protection against human malaria by chemoattenuated PfSPZ vaccine](#)
- [Phosphatidylinositol 3-kinase \$\delta\$ blockade increases genomic instability in B cells](#)