

Mutace enzymu GPT2 způsobuje metabolické dysfunkce a neurologické nemoci

Studie popisuje autozomálně recesivní mutaci mitochondriálního enzymu GPT2 (glutamate pyruvate transaminase 2) v neurologickém syndromu zahrnujícím intelektuální zaostalost, zpomalený mozkový růst a další progresivní symptomy. Mutace inaktivuje enzym, který v mitochondriích katalyzuje přenos aminoskupiny z glutamátu na pyruvát za vzniku alaninu a α -ketoglutarátu. GPT2 je dle autorů důležitý mitochondriální enzym účastní se normálního postnatálního vývoje CNS.

[Mutations in mitochondrial enzyme GPT2 cause metabolic dysfunction and neurological disease with developmental and progressive features](#)

PNAS, Volume 113, Number 38, 20 September 2016

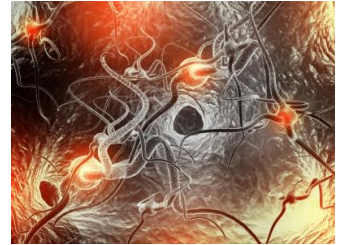


Image courtesy of renjith krishnan / FreeDigitalPhotos.net



Image courtesy of dream designs / FreeDigitalPhotos.net

Profilování exprese miRNAs v diagnostice rakoviny prostaty

MicroRNA (miRNAs) v séru jsou slibným biomarkerem v diagnostice rakoviny prostaty (PCa). Až doposud nebylo možné odlišit agresivní formu PCa od forem se středním rizikem a pomalejším postupem. Práce vytvořila pomocí vysokokapacitního sférického profilování exprese miRNAs platformu, která je schopná odhalit molekulární schéma typické pro vysoce rizikovou agresivní formu PCa.

[Circulating microRNA signature for the diagnosis of very high-risk prostate cancer](#)

PNAS, Volume 113, Number 38, 20 September 2016

Remodelace imunitního systému žen po porodu

Období těhotenství znamená pro tělo budoucí matky obrovské změny, a to nejen po fyzické stránce, ale jde také o zásahy do imunitního systému; dochází k remodelaci jeho vrozených i adaptivních složek. Tato práce se zaměřila na období po porodu, kdy je tato obnova imunitního systému ještě doprovázena dalšími mechanismy v souvislosti s kojením. V CD14+ buňkách některých žen byla pozorována exprese genů, které souvisely s antivirotickou aktivitou. Bylo zjištěno, že velký vliv má přítomnost interferonu $\lambda 3$. Ženy, u kterých byl detekován, byly označeny jako genotyp IFNL3. Jeho případná existence tedy významným způsobem ovlivňuje matčinu vrozenou imunitní reakci v období po porodu.

[Prolonged activation of innate antiviral gene signature after childbirth is determined by IFNL3 genotype](#)

PNAS, Volume 113, Number 38, 20 September 2016



Image courtesy of hins255 / FreeDigitalPhotos.net

Top Articles:

- [How monocytes guard the glomerulus](#)
- [Biaxial ferromagnetic liquid crystal colloids](#)
- [Genome editing using CRISPR-Cas9 to create the HPFH genotype in HSPCs: An approach for treating sickle cell disease and \$\beta\$ -thalassemia](#)