www.sciencemag.org
Science
Medicínský Index o.p.s.
December 4, 2015; Vol. 350, No. 6265

DE NOVO MUTACE U VROZENÉ SRDEČNÍ VADY S ANOMÁLIÍ VÝVOJE NERVSTVA

Pacienti s vrozenými srdečními vadami vykazují zvýšený výskyt mimosrdečních vrozených anomálií a vyšší riziko vývojových vad nervového systému. Exomová sekvenace 1213 pacientů – trojic dvou rodičů a potomka – odhalila přebytek de novo missense mutací, zvláště v genech vysoce exprimovaných při vývoji srdce a mozku. Tyto mutace byly identifikovány u více než 20 % pacientů s kombinovanými výše zmíněnými vadami, avšak jen u 2 % pacientů vykazujících pouze izolovanou srdeční vadu. Tato a další zjištění odhalují sdílené genetické dispozice pro různá vrozená, zdánlivě nesouvisející onemocnění.

De novo mutations in congenital heart disease with neurodevelopmental and other congenital anomalies

Science, Volume 350, Number 6265, 4 December 2015

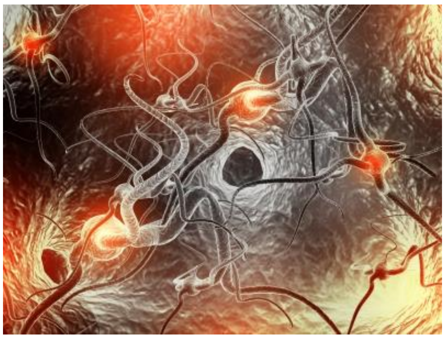

Image courtesy of renjith krishnan / FreeDigitalPhotos.net

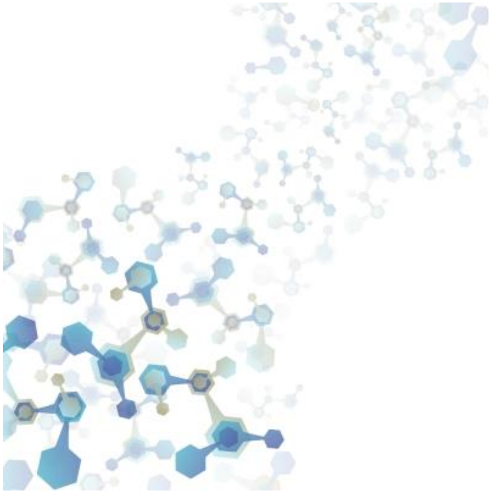

Image courtesy of samarttiw / FreeDigitalPhotos.net

ROZDÍLY V PÁRECH BAZÍ V RÁMCI SDÍLENÉHO SEKVENČNÍHO MOTIVU PODMIŇUJÍ ODLIŠNOSTI V EXPRESI RHODOPSINU

Konečná podoba a funkční vlastnosti neuronů jsou specifikovány geny terminální diferenciace, jejichž exprese je řízena specifickými motivy obsaženými v regulačních oblastech. Aby autoři práce určili, jakým způsobem tyto sekvence integrují signály pocházející od transkripčních faktorů determinujících typ buňky, pozorovali a popsali regulační mechanismy genů kódujících rhodopsin u Drosophily melanogaster. To vedlo ke zjištění, že všichni zástupci této genové rodiny obsahují 11 párů bazí dlouhý motiv aktivátoru. A zatímco široce exprimované geny obsahují palindromatickou sekvenci, jež zprostředkovává expresi ve všech typech fotoreceptorů, všechny rhodopsinové geny vykázaly přítomnost jednonukleotidové substituce, která narušuje symetrii palindromu a místo toho generuje vazebný motiv pro aktivátor či represor. Tyto sekvenční změny pak dovolují ovlivnění míry exprese těchto genů širokým spektrem různých stimulů.

Single–base pair differences in a shared motif determine differential rhodopsin…

Science, Volume 350, Number 6265, 4 December 2015

SINGLE-CELL TRANSKRIPTOMIKA ODHALILA TRANSFORMACE RECEPTORŮ BĚHEM NEUROGENEZE ČICHU

Čich umožňuje rozlišit chemikálie dle jejich rozdílného pachu. V této práci bylo použito RNA sekvenace na úrovni jednotlivých neuronů, přičemž cílem bylo prozkoumat mechanismy ovlivňující čichové schopnosti u zralých nasálních neuronů dospívajících myší. Většina zralých neuronů exprimovala pouze jeden z cca 1000 dostupných genů kódujících odorantové receptory, zatímco nezralé neurony jich exprimovaly několik různých, avšak při nižší hladině exprese. Buňky s koexprimovanými clustery genů se často nacházely v překrývajících se čichových zónách nosního epitelu. Přitom každý nezralý neuron byl schopen exprimovat tyto geny až ze sedmi různých chromozomů. Přechod do stavu zralosti pak vyžadoval restrikci a vývojovou progresi, která je zřejmě nezávislá na nervové aktivitě zahrnující i transdukci signálních molekul.

Single-cell transcriptomics reveals receptor transformations during olfactory neurogenesis

Science, Volume 350, Number 6265, 4 December 2015

Image courtesy of sscreations / FreeDigitalPhotos.net

Top Articles :

- Putting Off the Inevitable
- U.K. research wins hollow victory
- Dna helps build molecular libraries for drug testing