Science AAAS

Medindex®

December 23, 2016; Vol. 354, Issue 6319

Aktivní kortikální dendrity modulují vnímání

Dosud nebyl stanoven konsenzus popisující nervový základ toho, jak dochází k vnímání na mechanické úrovni. Autoři práce popsali, kterak aktivita vtoku Ca2+ iontů u apikálních dendritů v oblasti pyramidálních myších neuronů koreluje s detekčním prahem vnímání ohybu chlupu. Manipulace s aktivitou zdejších apikálních dendritů znamenala posunutí tohoto prahu, což prokázalo, že tento mechanismus je kauzálně propojen s detekcí vjemu.

Active cortical dendrites modulate perception
Science, Volume 354, Issue 6319, 23 December 2016

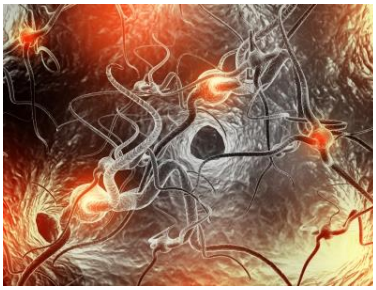

Image courtesy of renjith krishnan / FreeDigitalPhotos.net

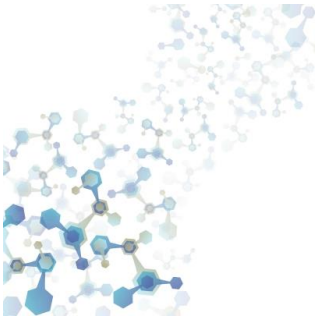

Image courtesy of samarttiw / FreeDigitalPhotos.net

Distribuce a klinický dopad funkčních variant 50 726 celoexomových sekvenčních dat pocházejících ze studie DiscovEHR

DiscovEHR představuje projekt kooperace genetických a zdravotnických zařízení, jejímž cílem je zavzetí sekvenačních dat do intergrovaného systému zdravotní péče. V jeho rámci byla získána exomová data od více než 50 tisíc pacientů, díky nimž bylo identifikováno nejméně 4,2 milionu vzácných jednonukleotidových variant a inzercí a delecí, z nichž u přibližně 176 tisíc je předpokládána ztráta genové funkce. Propojením těchto dat s klinickými případy byly popsány klinické asociace dále podporující navrhované terapeutické cíle, včetně dosud neidentifikovaných vzácných alel asociovaných s hladinou jednotlivých lipidů v krevním řečišti.
Distribution and clinical impact of functional variants in 50,726 whole-exome sequences from the DiscovEHR study
Science, Volume 354, Issue 6319, 23 December 2016

Genetická identifikace familiární hypercholesterolemie v rámci jednotného systému zdravotnické péče USA

Familiární hypercholesterolemie (FH) je i dnes poddiagnostikovanou metabolickou chorobou, a to i přesto, že screening hladiny cholesterolu v krvi je běžnou součástí vyšetření. Díky celoexomovým datům od více než 50 tisíc respondentů byly odhaleny nové skutečnosti o FH. Odhadovaná prevalence u široké populace je 1:256, resp. 1:118 u pacientů vyselektovaných dle kriterií hodnocení kardiovaskulárních chorob. Nositelé genetických variant podmiňujících FH vykazují významně zvýšenou pravděpodobnost vzniku ischemické choroba srdeční. Avšak pouze 24 % z nich byla FH diagnostikována nebo alespoň predikována. Naproti tomu 46 % z těchto pacientů vykázalo hladinu LDL cholesterolu pod 100 mg/dl.

Genetic identification of familial hypercholesterolemia within a single U.S. health care system
Science, Volume 354, Issue 6319, 23 December 2016

Image courtesy of rajcreationzs / FreeDigitalPhotos.net

Top Articles :

- Spatiotemporal antagonism in mesenchymal-epithelial signaling in sweat versus hair fate decision
- A three-dimensional movie of structural changes in bacteriorhodopsin
- Crystal structure of unlinked NS2B-NS3 protease from Zika virus