

P53

Gen TP53 (*Tumor protein p53*) patří mezi důležité **tumor supresorové geny**. Jeho produkt – protein p53 funguje jako transkripční faktor a v buňce má funkci **senzoru poškození DNA**. Proteinu p53 se přezdívá "strážce genomu", právě pro jeho klíčovou roli v reakci na poškození genomu. Gen *TP53* o velikosti cca 20kb (11 exonů) se nachází na krátkém raménku chromozomu 17 (17p13.1). Homologní formy genu *TP53* byly identifikovány u většiny savců, např. u potkana (na chromozomu 10), u psa (na chromozomu 5), u prasete (na chromozomu 12).

Produkt genu TP53 - protein p53

Protein p53 je jaderný protein (393 aminokyselin) o velikosti 53 kD, patří mezi transkripční faktory a v buňce má funkci senzoru poškození DNA. Při fyziologickém stavu je protein p53 inaktivní a v cytoplasmě je navázán na přenašeč **MDM2**. Při poškození DNA dojde k navození signalizační kaskády, jejímž výsledkem je fosforylace přenašeče MDM2 a uvolnění proteinu p53, čímž se aktivuje. V jádře působí na gen *p21*, jehož produkt působí jako inhibitor cyklin-dependentních kináz. Tím dojde k **zastavení buněčného cyklu** v G1 fázi, což zajistí buňce čas k reparaci. Pokud proběhne úspěšná oprava DNA, buňka může pokračovat v buněčném cyklu. Pokud je reparace neúspěšná, potom buňka navodí apoptózu (cestou signalizační kaskády proteinu BAX).^[1]

TP53	
17p13.1	
Asociované choroby	Syndrom Li-Fraumeni
Funkce	Tumor supresorový gen (klíčový pro reakci buňky na poškození DNA; "strážce genomu")
OMIM	191170 (https://www.omim.org/entry/191170)
HGNC	11998 (https://www.genenames.org/cgi-bin/gene_symbol_report?hgnc_id=11998)

Li-Fraumeni syndrom

 Podrobnější informace naleznete na stránce *Li-Fraumeni syndrom*.

Gen TP53 hraje klíčovou roli v patogenezi Li-Fraumeni syndromu,^[2] což je vzácný syndrom podmíněný zárodečnou mutací v tomto genu. Projevuje se velmi různorodě, především pak četnými tumory měkkých tkání (sarkomy, nádory CNS, karcinomy). Dědičnost syndromu je autozomálně dominantní s neúplnou penetrancí.

Odkazy

Související články

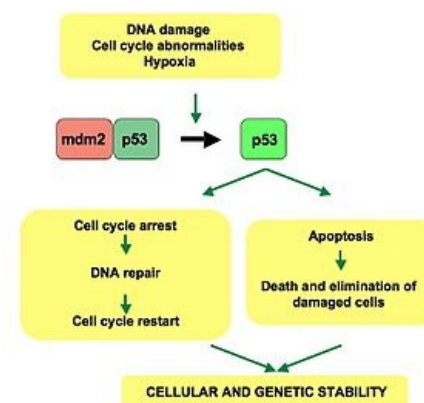
- Li-Fraumeniho syndrom
- Tumor supresorové geny

Reference

- NOVOTNÁ, Božena a Jaroslav MAREŠ. *Vývojová biologie pro mediky*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2005. 99 s. ISBN 80-246-1023-X.
- ŠÍPEK, Antonín. *Syndrom Li-Fraumeni* [online]. [cit. 2012-02-20]. <https://www.wikiskripta.eu/w/Syndrom_Li-Fraumeni>.

Použitá literatura

- NOVOTNÁ, Božena a Jaroslav MAREŠ. *Vývojová biologie pro mediky*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2005. 99 s. ISBN 80-246-1023-X.



Zapojení proteinu p53 do různých buněčných procesů