

Charakteristika vlastní vědecké práce
Doc. MUDr. Marie Černá, CSc.
3. LF UK

Svoji vlastní vědeckou práci bych rozdělila do tří velkých oblastí:

Populační studie u českých Rómů a amerických Indiánů jsou založeny na DNA analýze alel HLA II. třídy kompletně zahrnující tři hlavní oblasti DR, DQ a DP. Tyto dvě etnické skupiny byly porovnávány s kavkazskou bílou populací žijící ve stejné oblasti. U Romů byl potvrzen jejich indický původ. Studie u amerických Indiánů přinesly několik velice zajímavých pozorování. Popsaly významně redukovaný polymorfismus HLA alel oproti kavkazské populaci, který svědčí o tom, že se dnešní populace Indiánů rekrutovala z velice malé skupinky prvotních obyvatel amerického kontinentu, kteří se potom mezi sebou množili i v příbuzenských svazcích. Druhé, možná významnější, zjištění bylo o tom, že jihoameričtí Indiáni obývající pohoří And mají shodné genetické znaky s původními obyvateli Oceánie a Austrálie. Publikace zabývající se touto problematikou patří k mým nejcitovanějším pracím, kdy i ostatní vědecké skupiny potvrzují naše závěry. Nálezy v DNA jsou jediným důkazem toho, že obyvatelé Oceánie se museli dostat přes Oceán do Jižní Ameriky, kde splynuli s tamějším obyvatelstvem. Mé populační studie se vztahují k pracovnímu pobytu v USA.

Imunogenetické studie autoimunitních chorob se dělí na dvě části:

1) Studie revmatologických chorob začínají mým pobytem v USA v laboratoři Prof. Stastny, který jako první na světě popsal asociaci HLA-DR s revmatoidní artritidou, a pokračují asi dvacetiletou spoluprací s revmatologickým ústavem. Zabývala jsem se řadou revmatologických chorob: juvenilní idiopatická artritida, revmatoidní a psoriatická artritida, systémový lupus erythematoses, dermatomyositida a systémová sklerodermie.

2) Studie autoimunitního diabetu, manifestujícího se v dospělosti, se vztahují k mému domovskému pracovišti 3.LF UK a jsou součástí mého intenzivního patnáctiletého působení v rámci institucionálního výzkumu souvisejícího s diabetes mellitus.

V obou případech se na prvním místě zabývám hlavním predispozičním genetickým lokusem autoimunitních chorob, HLA II. třídou. Studuji jeho polymorfismus, regulační oblasti, expresi a epigenetické modifikace. Také analyzuji další predispoziční geny (MIC-A, interleukiny, NFκB a jeho inhibitor, insulinový promotor, či prolaktin).

Studie etiopatogeneze multifaktoriálních chorob spojených s metabolickým syndromem X navazují na výzkum etiopatogeneze autoimunitního diabetes mellitus a týkají se zkoumání predispozičních genetických faktorů k diabetes mellitus 2. typu a k jeho komplikacím, diabetické nefropatii. Studie predikce diabetické nefropatie souvisí s naší účastí v Evropském grantu, který popsal karnozin jako významný ochranný faktor s antiglykačními a antioxidačními vlastnostmi. Dále se zabýval možností proteomického prediktivního stanovení peptidů v moči u diabetických pacientů.

Na závěr mohu shrnout, že ústředním tématem mé vědecké práce je studium imunogenetiky, především genů HLA. V České republice patřím mezi uznávané odborníky na problematiku etiopatogeneze autoimunitních chorob. Jako první jsem na DNA úrovni popsala specifika genetické predispozice u české populace pro výše jmenované autoimunity. Řada mých zjištění má mezinárodní význam, o čemž svědčí početné ohlasy na mé publikace.