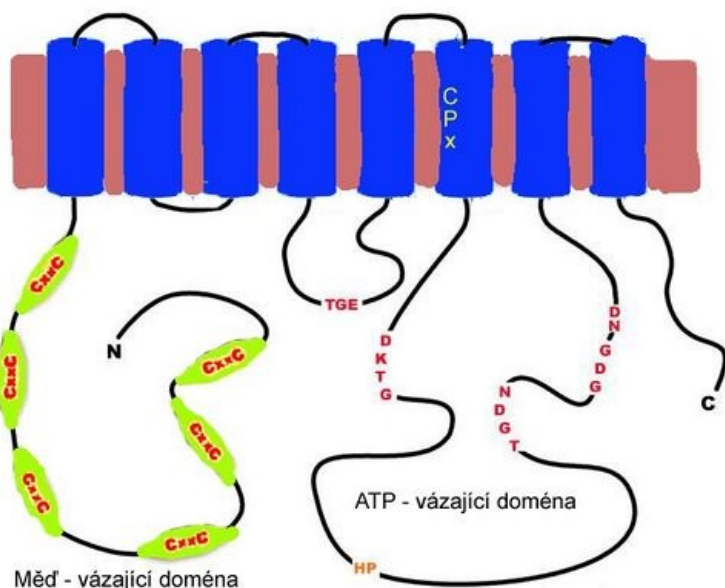


Gen ATP7B

Gen ATP7B (13q14.3-q21.1; OMIM: 606882 (<https://omim.org/entry/606882>)) kóduje stejnojmenný produkt. Celé jméno zní: ATPáza, Cu^{2+} transportující, beta polypeptid.

Mutace tohoto genu způsobují Wilsonovu chorobu. Jelikož je ATP7B ATPáza velký transmembránový protein (8 transmembránových úseků, měď vázající doména a ATP vázající doména), je mnoho mutací způsobujících nefunkčnost tohoto proteinu.



ATP7B	
13q14.3-q21.1	
Asociované choroby	Wilsonovu chorobu
Funkce	kóduje stejnojmenný produkt
OMIM	606882 (https://omim.org/entry/606882)
HGNC	870 (https://www.genenames.org/cgi-bin/gene_symbol_report?hgnc_id=HGNC:870)

Prozatím je známo asi 300 takových mutací projevujících se v různých úsecích proteinu. Přesto je však asi 40 % (hodnota geograficky kolísá) onemocnění Wilsonovou chorobou způsobeno jednou jedinou mutací (H1069Q). Ta postihuje ATP vázající doménu a znemožňuje rozštěpení již navázané molekuly ATP.

Odkazy

Externí odkazy

- Oregon Health&Science University (<https://www.ohsu.edu/xd/>)

Použitá literatura

- DMITRIEV, Oleg, Ruslan TSIVKOVSKII a Frits ABILDGAARD, et al. Solution structure of the N-domain of Wilson disease protein: distinct nucleotide-binding environment and effects of disease mutations. *Proc Natl Acad Sci U S A* [online]. 2006, vol. 103, no. 14, s. 5302-7, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1459350/?tool=pubmed>>. ISSN 0027-8424.
- EFREMOV, Roman G, Yuri A KOSINSKY a Dmitry E NOLDE, et al. Molecular modelling of the nucleotide-binding domain of Wilson's disease protein: location of the ATP-binding site, domain dynamics and potential effects of the major disease mutations. *Biochem J* [online]. 2004, vol. 382, no. Pt 1, s. 293-305, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1133942/?tool=pubmed>>. ISSN 0264-6021 (print), 1470-8728.
- AXELSEN, Kristian B. *P-TYPE ATPase DATABASE* [online]. ©2009. Poslední revize 2009-02-04, [cit. 2009-12-14]. <<http://www.traplab.dk/patbase/>>.
- MAREČEK, Z.. *Diagnostika a léčba Wilsonovy choroby* [online]. ©2009. Poslední revize 2008, [cit. 2009-12-14]. <<http://ceska-hepatologie.cz/?node=44>>.