
Kufsova nemoc

Kufsova nemoc



Téma: 20.9.2011 07:30 ČT 1 Zpráva
Gabriela JURÁNKOVÁ, redaktorka

Pracovníci ústavu dědičných metabolických poruch publikovali zásadní práci na téma Kufsovy nemoci. Výzkumnému týmu tohoto ústavu 1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze se podařil objev nového genu a určení molekulární podstaty Kufsovy choroby. Jde o jednu ze sedmi variant vzácných neurodegenerativních onemocnění a většinou se projevuje epilepsií a ztrátou rozumových schopností. Já už volám Stanislava Kmocha, vedoucího výzkumné skupiny. Dobré ráno.

Stanislav KMOCH, vedoucí výzkumné skupiny, Ústav dědičných a metabolických poruch

Dobré ráno.

Gabriela JURÁNKOVÁ, redaktorka

Pane inženýre, vysvětlila jsem Kufsovu chorobu správně? A co znamená pro laiky objevit její gen?

Stanislav KMOCH, vedoucí výzkumné skupiny, Ústav dědičných a metabolických poruch

Objevit její gen znamená nejprve se setkat s rodinou nebo rodinami, které tímto onemocněním trpí. Ale protože se jedná o onemocnění dědičné, to znamená, hledáme potom gen, který to onemocnění způsobuje. Hledáme teda změnu genetické informace, která se vyskytuje pouze u těchto pacientů, nikoli v běžné populaci.

Gabriela JURÁNKOVÁ, redaktorka

A jak dlouhá je pak cesta od vašeho objevu v léčbě tohoto zatím nevléčitelného onemocnění mozku?

Stanislav KMOCH, vedoucí výzkumné skupiny, Ústav dědičných a metabolických poruch

Ta cesta bývá většinou velmi dlouhá, pokud je někdy úspěšná. Bych jenom připomenul, že třeba gen pro cystickou fibrózu, kterou zná většina vašich posluchačů, byl objeven zhruba před 25 lety a do dneška ta léčba pro toto onemocnění není známá nebo není dostupná.

Gabriela JURÁNKOVÁ, redaktorka

Přesto pro váš ústav je to už pátá úspěšně dokončená a publikovaná studie. Čeho s týkaly ty předešlé?

Stanislav KMOCH, vedoucí výzkumné skupiny, Ústav dědičných a metabolických poruch

Tento postup, to znamená snaha nalézt geny, které podmiňují dědičně podmíněná onemocnění, ten je univerzální ve všech lékařských oborech. To znamená, my používáme stále stejné klasické postupy a ta onemocnění, která jsme studovali, to byla onemocnění oční a onemocnění dětského věku, onemocnění ledvin. Teď to teda byla onemocnění mozku.

Gabriela JURÁNKOVÁ, redaktorka

Stanislav Kmocho, vedoucí výzkumné skupiny. Děkuji a hodně úspěchů dál.