
Odhalili příčiny Kufsovy choroby

Odhalili příčiny Kufsovy choroby

PRAVO

Téma:

20.9.2011 Právo Strana 4 Zpravodajství, ČTK)

Příčinu závažné Kufsovy choroby se podařilo odhalit výzkumnému týmu z Ústavu dědičných metabolických poruch (ÚDMP) 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice. Objevil totiž mutaci genu DNAJC5, která je za tímto dědičným onemocněním mozku. Objev včera na tiskové konferenci představili jeho autoři.

Vzácná Kufsova choroba je závažné dědičné onemocnění mozku, které je nevléčitelné. Je to porucha metabolismu tuků a bílkovin v mozkových buňkách. Projevuje se až v dospělosti. Stav pacienta se postupně zhoršuje. Objevují se křeče, poruchy hybnosti, paralýza a demence. Nemocný pak zhruba do sedmi let umírá. Podle profesora Milana Elledera z ÚDMP se nemoc nedá u pacientů odhalit, dokud se neprojeví obtíže. Objev genu by tak mohl zatím třeba napovědět, kdo by chorobou mohl v budoucnu onemocnět.

Zkoumali pět rodin

Tým objevil mutaci u genu DNAJC5, který má vliv na bílkovinu s označením CSPalfa. Tento protein se podílí na správném přenosu chemických signálů mezi neurony v mozku a napomáhá umístění řady dalších bílkovin v těchto mozkových buňkách.

Odhalená genová mutace způsobuje, že protein CSPalfa ztrácí svou funkci. To vede k onemocnění. Při svém bádání použili vědci nový přístroj, který umožňuje sekvenování neboli čtení lidského genomu. Zkoumali pět rodin. V Česku lékaři zaznamenali jedinou rodinu s touto nemocí, zbývající čtyři pocházely z ciziny. U potomků pacienta s Kufsovou chorobou je pravděpodobnost onemocnění 50 procent.

„Genom postižených pacientů hraje jakousi jinou hru. Můžete si to představit tak, že každý genom je software vašeho počítače a spouští různé z 23 000 programů. Jestliže pacienti mají nějakou obtíž, tak jejich genom spouští jiné programy a jiné naopak vypíná,“ popsal Stanislav Kmoč z ÚDMP. Studie trvala tři roky. Po porovnávání a použití různých metod pak odborníci přišli právě na zmutovaný gen.

Objevení mutace genu, který je příčinou Kufsovy choroby, je už pátým objevem výzkumného týmu.