
Čeští vědci našli příčinu Kufsovy choroby

Čeští vědci našli příčinu Kufsovy choroby



Téma: 19.9.2011 19:00 ČT 1 Zpráva
Roman PISTORIUS, moderátor

Příčinu nevyléčitelné Kufsovy choroby mozku se podařilo odhalit výzkumnému týmu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Objevil gen, jehož mutace může za nemoc, která končí demencí a smrtí.
Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Sledujete rodokmen 4 generací jedné české rodiny. Ti žlutí se sice narodili jako zdravé děti, bezstarostně vyrůstali, ale kolem třicátky začali mít neurologické problémy. Do té doby schovaná Kufsova nemoc udeřila.
Stanislav KMOCH, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF a VFN

Se u něj rozvine epilepsie, celkově ten pacient ztratí veškeré svoje kognitivní schopnosti a skončí do pěti až šesti let to úmrtím.
Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Příčina? Porucha metabolismu tuků a bílkovin v mozkových buňkách. Neuron si nepředávají potřebné informace. Nemocný má křeče, pak poruchy hybnosti, vše končí paralýzou, demencí. Až doteď mohli lékaři nemoc určit až po pacientově smrti. Odebrali mu kousek mozku.
Stanislav KMOCH, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF a VFN

Tito pacienti střídají ve svých neuronech takové fluoreskující látky.
Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Teď už to ale neplatí. Čeští vědci přišli na to, která část DNA za takovou poruchu může. Předstihli tak řadu světových laboratoří
Milan ELLEDER, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF a VFN

To se šlo skutečně logickým zavedeným způsobem, který je technologicky daný, vyžaduje akorát přesnost, dobré vybavení a, abych tak řekl, motivaci, to je celý.
Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Díky Čechům napříště teoreticky postačí živému pacientovi nabrat krev a pak prozkoumat jeho šroubovici. Kolik nemocných ale v Česku přesně je, nikdo neví.
Stanislav KMOCH, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF a VFN

Většina těchto pacientů může být na psychiatriích, na neurologických klinikách, léčebnách dlouhodobě nemocných a nikdy nikdo je nevyšetřoval.
Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Vědci na objevu pracovali 3 roky a výzkum stále nekončí. Poškozený gen totiž objevili jen u části nemocných. Markéta Šenkýřová, Česká televize.
Roman PISTORIUS, moderátor

Od nás všechno, přejeme klidný večer.
Marcela AUGUSTOVÁ, moderátorka

A těšíme se, že se uvidíme zítra.
Roman PISTORIUS, moderátor

Na shledanou.