
Češi objevili novou vadu metabolismu

Češi objevili novou vadu metabolismu

Jednu z nemocí, které mají původ v poruše metabolismu, popsali čeští vědci. Jmenuje se mukopolysacharidosa třetího typu. Patří mezi postižení, při nichž organismus nemůže správně odbourávat nepotřebné látky. Lékaři znají několik druhů těchto chorob, včetně genů, které je způsobují. Ten objevený týmem z Ústavu dědičných metabolických poruch na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Praze byl ale poslední, který v této mozaice chyběl.

Informaci o českém výzkumu přinese listopadové číslo prestižního odborného časopisu *The American Medical Journal of Human Genetics* (Americký lékařský časopis pro lidskou genetiku). Mukopolysacharidosa třetího typu je vzácné onemocnění, za posledních dvacet let bylo v tuzemsku diagnostikováno pět pacientů.

V současnosti je ale v zásadě neléčitelné a nemocní pozvolna umírají.

Právě objev českých vědců by mohl položit základní kámen k budoucí léčbě. Pacientům s tímto typem poruch totiž chybí enzym, který škodlivé látky odbourává. Nedostatkovou látku proto musí lékaři nemocným podávat v infuzích.

K tomu, aby ji mohli vytvořit, ale potřebují návod k její výrobě.

»Podávání enzymu pak vrací zvětšené tkáně do normálního stavu a umožňuje pacientovi návrat do běžného života,« vysvětluje jeden z objevitelů genu, molekulární biolog Stanislav Kmoch.

Při hledání genu soutěžilo několik laboratoří z celého světa. Čeští genetici porovnávali dědičnou výbavu od nemocných osob, zdravých lidí, ale i takzvaných přenašečů choroby.

»Každý jsme přenašečem asi pro deset dědičných chorob,« říká Stanislav Kmoch. V případě, že na sebe natrefí partneri, jejichž genetická výbava je odlišná, tak se o riziku nikdy nedozvědí. Když se však potkají dva přenašeči stejného postižení, je pravděpodobnost toho, že se jim narodí nemocné dítě, pětadvacetiprocentní.