
Češi našli gen vzácné metabolické choroby

Češi našli gen vzácné metabolické choroby

PRAHA Čeští vědci objevili gen způsobující vzácnou poruchu metabolismu. Při mukopolysacharidose třetího typu nemůže organismus správně odbourávat nepotřebné látky. Lékaři znají několik druhů těchto chorob, včetně genů, které je způsobují. Ten, který objevil tým z Ústavu dědičných metabolických poruch na 1. lékařské fakultě UK v Praze, byl ale poslední, jenž v mozaice chyběl. Výsledky výzkumu vědci zveřejnili na včerejší tiskové konferenci, přinese je i listopadové číslo prestižního časopisu The American Journal of Human Genetics. Mukopolysacharidosa třetího typu je poměrně vzácné onemocnění, za posledních 20 let bylo v Česku diagnostikováno u pěti lidí. Choroba je ale v zásadě neléčitelná, nemocní pozvolna umírají. Právě objev českých výzkumníků by mohl položit základní kámen k budoucí léčbě. Vědci však nejprve musí nové poznatky otestovat na myších. Kdy se z nich budou moci radovat pacienti, si ale zatím nikdo netroufá říct.