
Odhalení příčiny vrozené žloutenky

Odhalení příčiny vrozené žloutenky



9.2.2012 | 19:00 | Pořad: Události | Téma: 1. lékařská fakulta

Bohumil KLEPETKO, moderátor

Tým českých vědců z IKEM-u a První lékařské fakulty Karlovy Univerzity rozluštil dvojice genů, jejichž mutace způsobuje vrozenou žloutenku. Takzvaný Rotorův syndrom. I když jeho výskyt je v populaci poměrně vzácný, přenašečů s takovou chybou v chromozomu žije v Česku víc než sto tisíc. A i tito lidé můžou mít problémy při užívání některých antibiotik nebo třeba léků na cholesterol.

Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Stačilo 22 vzorků z krve a rodiny z Česka, Saúdské Arábie a Filipín ukázaly cestu k světovému úspěchu. Vědci rozšroubovali DNA a na 12. chromozomu našli odpověď.

Viktor STRÁNECKÝ, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK

Tady na chromozomu 12 je na případu jedné postižené rodiny možno vidět otce, který je nositel, ve druhém matka, která je také přenašečka. A ve třetím řádku je dítě. Tady v případě této rodiny tam skutečně chybí zhruba 400 tisíc bází genetické informace.

Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Nemocných může být v Česku podle lékařů deset. Vědí ale jen o čtyřech. Jsou různě staří. Jedno mají ale společné. Jsou celý život žlutí.

Milan JIRSA, Centrum experimentální medicíny IKEM

Nejsou schopní to žlučové barvivo vyloučit do žluče.

Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

Tito pacienti museli za život protrpět desítky zbytečných vyšetření. Lékaři jejich žlutou barvu přičítali nemocným játrům. Nikdy ale příčinu nenašli. Poruchu v jejich těle totiž způsobila jen vadná genetika. Zatímco Rotorův syndrom je porucha vzácná, má jí jeden člověk z milionu, přenašečů je mnohem víc. Chybný gen nosí jeden člověk ze sta. A právě tito lidé o poruše svých buněk nevědí. Na první pohled totiž nemocní nejsou. Přitom porouchaná část DNA může stát za řadou jejich potíží s léky.

Stanislav KMOCH, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK

Mají nepříznivé vedlejší reakce na některý typ léků a ta příčina není známa.

Milan JIRSA, Centrum experimentální medicíny IKEM

Jako jsou léky proti zvýšenému cholesterolu, statiny, anebo některá běžně používaná antibiotika, nebo některé protinádorové léky.

Markéta ŠENKÝŘOVÁ, redaktorka

I játra přenašečů totiž nedokážou správně odbourávat škodliviny z těla. A tedy i léky. Markéta Šenkýřová, Česká televize.