
Čeští vědci objevili gen, který způsobuje dědičnou nemoc ledvin

Čeští vědci objevili gen, který způsobuje dědičnou nemoc ledvin

HOSPODÁŘSKÉ NOVINY

13.3.2013, Rubrika: Česko, Strana: 6, Autor: Zuzana Keményová, Téma: 1. lékařská fakulta

Věda

Výzkumníci z Univerzity Karlovy spolupracovali s americkými kolegy. Nyní vědci hledají cestu, jak nemoc ovlivnit léky a zmírnit její následky.

Dědičným onemocněním ledvin trpí zhruba milion Čechů. A příznaky jsou hodně nepříjemné: člověku je zle a je zpravidla hodně unavený. Když takový pacient přijde k lékaři, ten často zjistí, že jde o vrozenou dědičnou vadu. U ní ale doktoři přesně nevědí, co ji způsobuje ani jak ji léčit.

Čeští vědci ve spolupráci s Američany ovšem nyní objevili gen, který dědičné onemocnění ledvin způsobuje. „Zjistili jsme, že se jedná o mutaci genu, který ovlivňuje protein zvaný Mucin 1. Tahle změna způsobuje, že člověk v mladším nebo pozdějším věku nemocí ledvin začne trpět,“ vysvětluje vedoucí patnáctičlenného českého týmu Stanislav Kmoch z Ústavu dědičných metabolických poruch 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. „Pokud máte vrozené onemocnění ledvin, tak vaše děti mají padesátiprocentní šanci, že jím budou trpět také,“ podotýká Kmoch.

Nemoc zkoumají už 15 let. Co způsobuje dědičnou nemoc, která v mnoha případech končí i transplantací nebo dialýzou, čeští vědci zkoumají už od roku 1998. Právě objev změn Mucinu 1 představuje velký pokrok.

„Zkoumali jsme to na vzorku zhruba patnácti rodin z celého světa. Studovali jsme jejich DNA a našli jsme jednoznačnou příčinu právě v jedné mutaci proteinu Mucin 1,“ říká Kmoch, jehož tým se na objevu publikovaném v prestižním časopise Nature Genetics podílel.

Čeští vědci na výzkumu pracovali společně s týmem z Broad Institute – jednoho z nejvýznamnějších světových center genetického výzkumu, které vzniklo při Massachusetts Institute of Technology (MIT) a Harvardově univerzitě v Bostonu.

„Američtí kolegové našli mutaci na úrovni DNA. My jsme vyvinuli metodu, která umožňuje prokázat přítomnost takhle změněného proteinu přímo v jednotlivých buňkách ledvin pacientů,“ vysvětluje Kmoch.

Rizikové transplantace. Jelikož se změnám Mucinu 1 dosud vědci systematicky nevěnovali, zatím ani nevědí, jak velkou část genetických onemocnění ledvin způsobuje. „Víme ale, že situaci velmi komplikují i příbuzenské transplantace, které se v posledních letech v Česku rychle rozmáhají,“ upozorňuje Kmoch.

Jakmile totiž rodiče zjistí, že jejich dítě má vrozenou vadu ledvin, stále častěji mu pomocí transplantace dávají ledvinou svou. „Jenže to vůbec nemusí pomoci. Může to totiž znamenat, že u rodiče se nemoc zatím neprojevila, a propukne o pár let později v těle dětského pacienta. Cíleným vyšetřením se na to ale může přijít ještě před transplantací,“ prohlašuje Kmoch.

Jeho tým nyní bude na objevu pracovat dál, především na odhalení toho, jak přesně onemocnění probíhá. „Může se nám podařit najít proces té nemoci, který by se dal léky ovlivnit. A také objevit cestu, jak zmírnit působení onoho zmutovaného genu,“ říká Kmoch.

Přední český nefrolog Vladimír Tesař ze Všeobecné fakultní nemocnice v Praze dává Kmochovu výzkumu hodně nadějí.

„Nerozumíme přesně mechanismům, jak ledviny fungují. Pokud zjistíme, v čem je právě tahle molekula důležitá, můžeme díky ní vysledovat původ i mnoha dalších ledvinových onemocnění. Dozvíme se o tomto orgánu víc a otevře se nám i snadnější cesta k jeho léčení,“ podotýká Tesař.