

## Zdravotnické noviny, 24.11.2008, Čeští vědci objevili nové mitochondriální onemocnění

(asa)

Objev mitochondriální nemoci, která postihuje již novorozence a je vyvolána poruchou mitochondriální ATP syntázy, je výsledkem studie, která probíhala při Centru pro aplikovanou genomiku **AV ČR**.

Výzkumníci zjistili, že mutace genu TMEM70, který představuje nezbytný faktor biogeneze ATPázy, je častou příčinou závažné dědičné poruchy. „Objev má zásadní význam pro diagnostiku, genetické poradenství a prevenci onemocnění v postižených rodinách a otevírá cestu k vývoji terapeutických přístupů,“ vysvětluje jeden ze autorů studie Ing. Stanislav Kmoch, CSc., z Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN v Praze.

### Neuspokojení energetických nároků

Energetické potřeby lidského organismu jsou závislé na funkci mitochondrií, ve kterých probíhá buněčné dýchání a vzniká univerzální energetické „palivo“ – adenosintrifosfát (ATP). Tělo přitom potřebuje denně 50–80 kg ATP. Špatná funkce ATP syntázy, klíčového enzymu tvorby ATP, má za následek postižení tkání s vysokými energetickými nároky.

„Nově objevená nemoc se klinicky projevuje nízkou porodní hmotností, poruchou poporodní adaptace, svalovou slabostí, postižením srdce a jater a poruchou růstu,“ popisuje prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc., z Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN. Jen v tomto roce bylo v ČR a SR diagnostikováno 27 takových pacientů.

Úspěšné dokončení studie bylo umožněno díky využití nových biofyzikálních a molekulárně genetických metod, které jsou v Centru pro aplikovanou genomiku cíleně rozvíjeny. Výsledky studie byly publikovány v listopadovém čísle prestižního časopisu Nature Genetics a předneseny na Výročním sjezdu Americké společnosti pro lidskou genetiku ve Filadelfii.

Foto autor| Ilustrační foto: wikimedia.org