
204011 Anotace

Centrum pro studium vzácných, geneticky podmíněných chorob

Centrum pro studium vzácných geneticky podmíněných onemocnění navazuje na 16 let cílené institucionální podpory, v jejímž rámci vzniklo v Ústavu dědičných metabolických poruch a na Klinice dětského a dorostového lékařství, 1.LF UK, několik vzájemně metodicky a instrumentálně provázaných skupin s prokazatelně úspěšným výzkumným programem zaměřeným na studium molekulární podstaty vzácných onemocnění. S využitím širokého spektra metod v rámci Centra budou tři senioři, jeden vědecký pracovník, 21 doktorandů a 15 postgraduálních studentů řešit projekty zaměřené na odhalení příčin mitochondriálních onemocnění a vybraných dědičných poruch metabolismu, dědičně podmíněných onemocnění ledvin a očních onemocnění. Paralelně budou na souborech vzorků biologických tekutin, tkání a buněčných kultur prováděny studie zaměřené na odhalení základních biochemických, buněčně-patologických, molekulárních a biofyzikálních aspektů jednotlivých chorob. Vhodné biologické modely a metody budou využity k vývoji nových typů biosenzorů, metod buněčné analýzy, specifických detekčních bioprob a nových generací molekulárních chaperonů. Výsledky přispějí k poznání základních patofyziologických procesů v lidských buňkách a tkáních, ke správné diagnóze, cílené terapii, prevenci progresu onemocnění a ke snížení morbidita a mortality pacientů se vzácným onemocněním.