
P49 - Genetická podstata závažných chorob dětského věku

Participující fakulty (vysokoškolské ústavy) UK:

2. lékařská fakulta, 1. lékařská fakulta

Vědní oblast:

medicína

Rada programu (stav k 31. 12. 2016):

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc. (*koordinátor*)

doc. MUDr. Ondřej Cínek, Ph.D.

doc. MUDr. Pavel Dřevínek, Ph.D.

prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

prof. MUDr. Richard Průša, CSc.

prof. MUDr. Miloslav Roček, CSc.

prof. Ing. Zdeněk Sedláček, DrSc.

prof. MUDr. Jiří Šnajdauf, DrSc.

doc. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.

prof. MUDr. Tomáš Trč, CSc.

doc. MVDr. Luděk Vajner, CSc.

prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.

doc. MUDr. Petr Zoban, CSc.

Anotace:

Pracovní provázanost klinických a výzkumných týmů na pracovištích UK-2.LF vytváří předpoklady pro koncept aplikovaného výzkumu, orientovaný na bezprostřední potřeby pacienta, který však současně přináší širší inspiraci směřující k novým obecným biomedicínským poznatkům. V tomto kontextu věnujeme klíčovou pozornost genetické podstatě závažných chorob dětského věku. V klinické rovině (sdílení kohort pacientů a výměna klinických informací) spolupracujeme s pediatrickými pracovišti dalších lékařských fakult v ČR. Na projektu se v rámci UK-2. lékařské fakulty podílí Pediatriká klinika, Ústav biologie a lékařské genetiky, Klinika dětské chirurgie, Ortopedická klinika dětí a dospělých, Dětská otorinolaryngologická klinika, neonatologické oddělení Gynekologicko-porodnické kliniky, Klinika zobrazovacích metod, Ústav klinické biochemie, Ústav histologie a embryologie, Ústav mikrobiologie a některá další pracoviště.

Výzkum zaměřujeme zejména na monogenně podmíněná onemocnění s klinickou manifestací prenatálně, časně po narození nebo v průběhu dětství a dospívání. Průkaz genetické podstaty choroby v těchto případech zásadně ovlivní individuální diagnózu a prognózu pacienta, umožní presymptomatickou diagnostiku či genetickou prevenci v širší rodině, ale také přispívá k obecnému poznání genetické etiologie, etiopatogenetických mechanismů a vztahu genotyp-fenotyp. Základními problémovými okruhy, kterým se budou věnovat jednotlivé výzkumné týmy, jsou výzkum dědičných nefropatií, výzkum poruchy funkce řasinek, výzkum regulace tělesného růstu, výzkum funkce beta-buňky a regulace glykémie, výzkum vývoje jaterních funkcí a žlučových cest a zánětlivých střevních onemocnění, studium genetiky autismu a mentální retardace, farmakogenetika hyperkinetického syndromu, klinická a molekulární charakterizace syndromů s deregulací RAS/MAPK signalizace, výzkum pacientů s neurčeným marker chromozomem, výzkum dětí s vrozeným postižením sluchu včetně Pendredova syndromu, výzkum determinant rozštěpových vad rtu, čelisti a patra, výzkum nových biomarkerů a jejich ontogenetického vývoje, výzkum genetické podmíněnosti, diagnostiky a terapie vrozených vývojových vad gastrointestinálního traktu, morbus Hirschsprung, atřezie anorektální a bráničních hernií, výzkum traktů fasciculus arcuatus u dětí s dysfasií, výzkum dysplázie kyčelních kloubů, pes equinovarus a jiných vad končetin, sledování neurogenního postižení pohybového aparátu a genetická podmíněnost artritických změn a lokálního postižení chrupavky jakož i somatický a neuropsychický vývoj perinatálně ohrožených skupin dětí. Vedle humánní genetiky se specifickým zaměřením na monogenně podmíněné nemoci, je součástí výzkumného projektu také mikrobiální genetika a molekulární epidemiologie zaměřená na patogenní mikroorganismy úzce vázané na monogenně podmíněná humánní onemocnění dětského věku.

Výčet témat ukazuje, že v rámci projektu volíme témata, kde výsledek genetické diagnostiky přímo přispěje k volbě optimální terapie. Z výzkumu tedy potenciálně profituje každý pacient, současně ale výsledky zpravidla umožní adekvátní publikační výstupy a především rozšíření hranic současného biomedicínského poznání.