

Webové okénko

Vážené čtenářky a čtenáři,

v dnešním okénku se podíváme na jednu důležitou buněčnou organelu a nemoci s ní spojené. Asi není těžké uhodnout, že mám na mysli mitochondrie. Mitochondriální nemoci patří mezi velmi vzácné, s celkovou prevalencí asi jeden případ na 5 000 obyvatel. Vyhledavač Google najde asi sedm a půl milionu odkazů, vyhledavač Bing asi polovinu.

Za zmínku také stojí článek v loňském čísle časopisu *Genetics*, který rozebírá záhadné zdravotní potíže Charlese Darwina. Autor usuzuje, že tento titán moderní biologie a jeden z nejvlivnějších myslitelů lidstva, trpěl nějakou formou MELAS (mitochondriální encefalomyopatie, laktátová acidóza a stroke-like epizody) spojenou s mutací A3243G v mitochondriální DNA.

Odborníci zaměřeni na mitochondriální patologii se scházejí na nepravidelných kongresech EUROMIT. Letos se opět koná po třileté přestávce v červnu ve finském Tampere (<http://www.euromit2014.org>).

Mitochondrial disease database

<http://www.mitodb.com/>

Společná stránka amerického a dánského pracoviště. Expertní databáze včetně vyhledávání vztahů a kombinací onemocnění a příznaků. Propojení na ONIM a PubMed, grafické znázornění frekvence příznaků. Výborný rychlý zdroj hlavních informací.

Obsah ①, Grafika ①, ②/A

United Mitochondrial Disease Foundation

<http://www.umdf.org/>

Organizace vznikla v roce 1996 spojením několika menších nadací. Kromě rozsáhlých materiálů týkajících se získávání prostředků a podpory výzkumu, zde najdeme také kvalitní databázi mitochondriálních poruch včetně prolínku na ONIM.

Obsah ①, Grafika ①, ②/A

Foundation for Mitochondrial Medicine

<http://mitochondrialdiseases.org/>

Stránky určené spíše pro laiky nebo širší zdravotnickou veřejnost, která zde najde základní sumu informací v pěkné grafické podobě.

Obsah ②, Grafika ①, ②/A

MitoACTION

<http://www.mitoaction.org/>

Opět stránky určené jak pro veřejnost, tak i pro odborníky. Web je rozsáhlý, obsahuje mimo jiné i řadu videí. Také množství odkazů na odborné texty a probíhající studie.

Obsah ②, Grafika ②, ③, ④/A

Pěkné, informativní a graficky zdařilé stránky mají také pacientské organizace v Austrálii (<http://www.amdf.org.au>) a na Novém Zélandu (<http://www.nzmito.org.nz>).

Na konci článku ve Wikipedii lze v odkazech nalézt jednoduché výukové filmy pro širší veřejnost (http://en.wikipedia.org/wiki/Mitochondrial_disease).

MITOLAB – Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN

<http://mitolab.lf1.cuni.cz/>

Obsahově i graficky zdařilé stránky. Menší část pro veřejnost, rozsáhlejší pro odborníky. Prolínky na ONIM. Žádanky a několik dalších materiálů ke stažení. Zjednodušená anglická verze.

Obsah ①, Grafika ②, ③, ④/Č

prim. MUDr. Stanislav Vohánka,
CSc., MBA

Neurologická klinika

LF MU a FN Brno

e-mail: svohanka@fnbrno.cz

Zkratky

ONIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – Kompendium lidských genů a geneticky podmíněných chorob spravované Univerzitou Johna Hopkinse.

PubMed – Citační databáze medicínské literatury, vědeckých časopisů a knih. Více než 23 milionů položek. Součást amerického Národního centra pro biotechnologické informace.

Literatura

Hayman J. Charles Darwin's Mitochondria. *Genetics* 2013; 194(1): 21–25.

Dostupné ve full textu via <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3632469>.

Stránky převážně určené pro veřejnost (V), stránky zaměřené pro zdravotnické profesionály (P), za lomítkem je zkratka primárního jazyka.