

Formulár ZK - Záverečná karta projektu

Riešiteľ: prof. MVDr. Michal Novák, DrSc.	Evidenčné číslo projektu: APVV-0603-06
Názov projektu: DNA analýza familiárnych foriem tauopatií na Slovensku	

Na ktorých pracoviskách bol projekt riešený:	Neuroimunologický ústav SAV
Ktoré zahraničné pracoviská spolupracovali pri riešení (názov, štát):	

Udelené patenty alebo podané patentové prihlášky, vynálezy alebo úžitkové vzory vychádzajúce z výsledkov projektu:	
Publikácie (knihy, články, prednášky, správy a pod.) zhrňujúce výsledky projektu (uvedte i publikácie prijaté do tlače): <i>Uvádzajte maximálne päť najvýznamnejších publikácií.</i>	<p>Kovac, A., Zilková, M., Deli, M., Zilka, N., Novak, M. (2009) Human truncated tau is using a different mechanism from amyloid β to damage the blood-brain barrier. <i>JAD</i>.18: 897-906</p> <p>Kovacech, B., Zilka, N., Novak, M. (2009) New age of neuroproteomics Alzheimer's disease research. <i>Cell Mol Neurobiol</i>, 29: 799-805.</p> <p>Korenova M, Zilka N, Stozicka Z, Bugos O, Vanicky I, Novak M. NeuroScale, the battery of behavioral tests with novel scoring system for phenotyping of transgenic rat model of tauopathy. <i>J Neurosci Methods</i>. 2009 Feb 15;177(1):108-14. Epub 2008 Oct 10.</p> <p>Koson P, Zilka N, Kovac A, Kovacech B, Korenova M, Filipcik P, Novak M. Truncated tau expression levels determine life span of a rat model of tauopathy without causing neuronal loss or correlating with terminal neurofibrillary tangle load. <i>Eur J Neurosci</i>. 2008 Jul;28(2):239-46.</p> <p>Hanes, J., Zilka, N., Bartkova, M., Caletkova, M., Dobrota, D., Novak, M. Rat tau proteome consists of six tau isoforms: Implication for animal models of human tauopathies. <i>J Neurochem</i> 2009, 108: 1167-1176.</p>
V čom vidíte uplatnenie výsledkov projektu:	Zavedením nového systému identifikácie patologických mutácií boli vytvorené podmienky pre včasnú diagnostiku dedičných foriem tauopatií. Vďaka tomu je možné určiť nositeľa fatálnej mutácie ešte v predklinickej fáze ochorenia, čo umožňuje započat' včasnú liečbu a oboznámiť rodinných príslušníkov o potrebách špecifickej starostlivosti. Informácie o incidencii jednotlivých mutácií relevantných pre Alzheimerovu chorobu a podchytenie rodín vedie k budovaniu národného registra familiárnych foriem tauopatií a následnému prepojeniu na medzinárodne databázy.

Charakteristika výsledkov**Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu (max. 20 riadkov) - slovensky:**

Na Slovensku doteraz neexistovalo pracovisko pre diagnostiku tauopatií na molekulovej úrovni. V rámci projektu sme zaviedli komplexný systém metód na určovanie familiárnych foriem Alzheimerovej choroby a príbuzných tauopatií. Ten spočíva na detekcii mutácií v génoch pre presenilín1, presenilín 2, amyloidový prekursorový proteín a tau proteín. Zavedením uceleného systému skríningu patologických mutácií boli vytvorené podmienky pre včasnú diagnostiku dedičných foriem tauopatií. Vďaka tomu je možné určiť nositeľa fatálnej mutácie ešte v predklinickej fáze ochorenia, čo umožňuje započat' včasnú liečbu. Skrínung umožnil identifikovať prvý prípad familiárnej formy Alzheimerovej choroby u pacientky s rozvinutou symptomatológiou demencie Alzheimerovho typu a u ďalšej skupiny pacientov polymorfizmus tau proteínu v intróne 9, ktorý je asociovaný s Alzheimerovou chorobou. Dôležitým výstupom projektu je budovanie národného registra familiárnych foriem tauopatií.

Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu (max. 20 riadkov) - anglicky:

In Slovakia there was no center for diagnostics of tauopathies on molecular level. Within the project were established the progressive system of methods for identifying familial forms of Alzheimer's disease and related tauopathies. It is based on the detection of mutations in genes for presenilin1, presenilin2, amyloid precursor protein and tau protein. Developed screening system of pathological mutations allowed to create conditions for the early diagnostics of familiar forms of tauopathies. Therefore it is possible to identify patient with fatal mutation in preclinical phase of the disease and to start early therapy. Screening allowed to identify the first case of familiar form of Alzheimer's disease in patient with developed symptoms of dementia Alzheimer's type and tau polymorphism in intron 9 associated with Alzheimer's disease.

Podpisom záverečnej karty riešiteľ vyjadruje svoj súhlas so zverejnením údajov v nej uvedených.

Podpis zodp. riešiteľa:

Dátum:

Podpis štatutárneho zástupcu:

Pečiatka: