

Molekulárno-genetické a biochemické aspekty neurogenetických ochorení

(Ochorenia podmienené molekulárno – genetickými patológiami štrukturálnych konštituentov nervového systému – časť 1)

doc. MUDr. Ján Chandoga, CSc.¹, MUDr. Petra Jungová¹, RNDr. Katarína Kolejáková, Ph.D.¹, RNDr. Robert Petrovič, PhD.¹, MUDr. Juraj Štofko, MBA²

¹Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Bratislava

²I. neurologická klinika LF UK a UNB; Nemocnica Staré mesto, Bratislava

Príznaky postihnutia nervového systému sú veľmi často spojené s genetickými ochoreniami. Vďaka akcelerácii genomického výskumu počas posledných dvadsať rokov sa u mnohých neurologických ochorení odhalila ich molekulárno-genetická podstata ako aj mechanizmy vzniku a vývoja molekulárnych patológií. Rozšírenie škály DNA diagnostických metód umožňuje u mnohých neurogenetických ochorení spoľahlivú a kauzálnu diagnostiku. Na druhej strane viaceré ochorenia (spinocerebelárne ataxie, hereditárne spastické paraplégie) sú podmienené mutáciami mnohých génov a ani široká škála molekulárno-genetických vyšetrení nemusí objasniť pôvod ochorenia. Vzhľadom na početnosť neurogenetických porúch možno v limitovanom rozsahu publikácie prezentovať iba časť poznatkov o vybraných nosologických jednotkách. Hlavný akcent pritom kladieme na genetické aspekty ochorení. V prvej časti prezentujeme prehľad častých neurogenetických ochorení, ktoré možno definovať ako cerebro-kortikálne a cerebro-vaskulárne genetické poruchy. Ďalšie pokračovanie bude zamerané na genetické ochorenia bazálnych ganglií, ochorenia spinocerebelárne a motorických neurónov.

Kľúčové slová: neurogenetika, mutácie, genetická konzultácia, syndróm fragilného chromozómu X, syndróm fragilného chromozómu X s tremorom a ataxiou, neurofibromatóza, tuberózna skleróza, Alzheimerova choroba, cerebrálne kavernózne malformácie, Cadasil, Ehlers-Danlos syndróm typ IV.

The molecular genetic and biochemical aspects of neurogenetic disorders

(Diseases caused by molecular genetic pathology of structural constituents of nervous system – part 1)

Many of known genetic disorders are primarily neurologic or have important neurologic involvement. With acceleration of modern genomic research, over the past twenty years, the molecular genetic basis, molecular pathology and ethiopathology mechanisms of many neurological diseases have been revealed. Improvement in the DNA laboratory methods allows us to perform reliable and causal diagnostic of many neurological diseases. But in several disorders such as spinocerebellar ataxia or hereditary spastic paraplegia remains the searching for molecular pathology still difficult because of number of genes and mutations. Given the abundance of neuro-genetical diseases and limits of this publication we present only a part of the knowledge of selected nosological units. The main accent is put on the genetic aspects of these diseases. In the first part of this work we present an overview of diseases caused by mutations in genes that encodes structural constituents of nerve cells and belongs to groups of cerebro-cortical and cerebro-vascular diseases. The next part will focus to genetic disorders of basal ganglia, spinocereberal and motor neuron diseases.

Key words: neurogenetics, Fragile X syndrome, Fragile X tremor/ataxia syndrome, Neurofibromatosis, Tuberous sclerosis, Alzheimer disease, Cerebral cavernous malformations, Cadasil, Ehlers-Danlos syndrome type IV.

Neurol. praxi 2013; 14(4): 209



celé znění tohoto článku naleznete na
www.neurologiepropraxi.cz