

Mikrodeleční syndromy

Mikrodeleční syndromy jsou specifickou skupinou strukturních chromozomových aberací způsobených **delecí** velmi malého rozsahu (odtud název této skupiny syndromů). Tyto delecce malého rozsahu řadíme mezi tzv. **submikroskopické chromozomální aberace** - neboť při rutinním vyšetření karyotypu v optickém mikroskopu většinou již nemohou být lidským okem zachyceny (teoretický limit je cca. 5 miliónů bází ^[1]). Tyto syndromy se nazývají též **syndromy přilehlých genů** („contiguous gene syndrome“) nebo **syndromy autozomální segmentální aneuzomie**, neboť jejich klinické příznaky jsou způsobeny **výpadkem exprese** více genů. Obecně mají tyto syndromy velmi různorodé klinické projevy, prakticky u všech se ale vyskytuje určitý stupeň **psychomotorické retardace** a **kraniofaciální dysmorfie**.

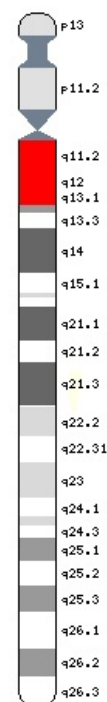
Tyto drobné intersticiální delecce vznikají **nerovnoměrným crossing overem** mezi homologními chromozomy nebo nerovnoměrnou výměnou mezi sesterskými chromatidami. Do této skupiny chorob patří i některé syndromy spojené s **poruchou imprintingu**, kdy se klinické projevy delecce liší podle toho, zda je poškozen chromozom maternálního či paternálního původu (Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom).

Při diagnostice těchto syndromů zpravidla **nestačí provést rutinní vyšetření karyotypu**, ale je potřeba využít podrobnějších metod. Při klinickém podezření na konkrétní syndrom je možné použít lokus-specifickou **FISH** sondu, nevýhodou je velmi omezený rozsah takového vyšetření (pro každý testovaný lokus/syndrom je zapotřebí speciální sonda), proto se v praxi při ne zcela jasné klinické diagnóze využívají spíše metody, které jsou schopné otestovat větší množství syndromů zároveň - například **MLPA**, či dnes stále častěji **microarray**.

Vybrané příklady mikrodelečních syndromů

Mikrodeleční syndromy - syndromy autozomální segmentální aneuzomie		
Zkratka	Syndrom	Oblast delecce
WAGR	Wilmsův tumor, aniridie, anomalie urogenitálu, MR	del 11p13
RB	Retinoblastom	del 13q14
PWS	Prader-Willi syndrom	del 15q11-13
AS	Angelmanův syndrom	del 15q11-13
MDS	Miller-Dieker syndrom-lissencephalie	del 17p13
DCS/VCFS	Di George/velocardiofaciální syndrom + konotrunkální srdeční vady	del 22q11
LGS	Langer-Giedeon syndrom (tricho-rhino-phalangeální syndrom)	del 8q24.11-24.13
SMS	Smith-Magenis syndrom	del 17p11.2
WS	Williamsův syndrom	del 7q11.23
	Cri du chat syndrom	del 5p15.2
	Wolfův-Hirschhornův syndrom	del 4p16.3

Chromosome 15



Chromozom 15 - červená: delecce u Angelmanova syndromu

Odkazy

Související články

- Chromozomální abnormality
- Strukturní chromozomální aberace
- Genový imprinting a lidské patologie
- Indikace k vyšetření karyotypu

Reference

- EMANUEL, Beverly S a Sulagna C SAIITA. From microscopes to microarrays: dissecting recurrent chromosomal rearrangements. *Nat Rev Genet* [online]. 2007, vol. 8, no. 11, s. 869-83, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2858421/?tool=pubmed>>. ISSN 1471-0056 (print), 1471-0064.