

Holoprozencefalie

Holoprozencefalie (OMIM: 236100 (<http://omim.org/entry/236100>)) je vývojová vada charakterizovaná chyběním středových kraniofaciálních struktur, která má variabilní expresivitu (je přítomen pouze jeden přední zub, jedna společná dutina nosní, jedno oko (**kyklopismus**); splynutí mozkových hemisfér (**alobární holoprozencefalie**); nebo chybí bulbus a tractus olfactorius a corpus callosum).

Příčiny holoprozencefalie

1. Poškození teratogeny v době gastrulace, např. alkohol – selektivní zabíjení buněk středových struktur (v době, kdy matka většinou ještě ani neví, že je těhotná).
2. Trizomie 13 nebo trizomie 18 (vzácněji).
3. Poruchy biosyntézy cholesterolu (**Smith-Lemli-Opitz syndrom**), výsledkem je narušení signalizace SHH, pro kterou je cholesterol nezbytný.
4. Mutace genu SHH, který je exprimován v notochordu, prechordální ploténce, a taky spodině nervové trubice a ovlivňuje vývoj především předního mozku (SHH indukuje expresi NKX2.1 pro telencefal; SHH indukuje expresi **PAX2** inhibujícího vliv **PAX6** ve střední čáře a iniciující tak rozdělení primordia očí a přilehlé oblasti na párovou).
5. Mutace genů SIX3 (sine oculis homeobox), TGIF, ZIC2.

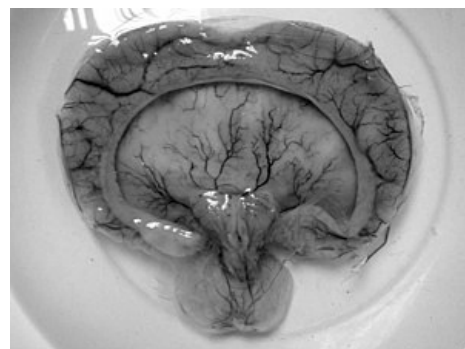


Kyklopismus (holoprozencefalie u Patauova syndromu)

Odkazy

Použitá literatura

- SADLER, Thomas W. *Langmanova lékařská embryologie : Překlad 10. vydání*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, a.s, 2011. 432 s. ISBN 978-80-247-2640-3.



Alobární holoprozencefalie