

Molekulární podstata dědičných chorob

Obecně

Dědičné choroby představují významnou skupinu lidských chorob, zahrnující například různé metabolické defekty, poruchy imunity, hemoglobinopatie či vybrané vrozené malformace. Příčinou dědičných chorob je obecně **narušení** série reakcí vedoucích od genetické informace (genotyp) až po příslušnou tělesnou funkci či znak (fenotyp).

Obecné schéma znázorňující cestu od genu (respektive od DNA) k proteinu se v molekulární biologii označuje jako **centrální dogma**. **Mutace** na úrovni DNA dokáže normální sled reakcí významně narušit a často vede k rozvoji patologického fenotypu – tedy **k rozvoji příslušné choroby**.

Normální stav

gen (DNA) → mRNA se standardní sekvencí → funkční protein → normální funkce/znak

Patologický stav

choroba Mutovaný gen (DNA) → mRNA s nestandardní sekvencí → nefunkční protein → poškozená funkce/znak →

Takovéto schéma je samozřejmě pouze hrubě orientační, v určitých případech je následkem mutace narušen samotný proces transkripce a narušená funkce nemusí být způsobena pouze nefunkčním proteinem, ale i jeho nedostatkem.

Příklady

typ defektu	příklady postižení
defekt enzymů	PKU, galaktosémie, deficiencie adenosindeaminasy
defekt receptorů	testikulární feminizace, hypercholesterolémie
defekt molekulárního transportu	cystická fibróza, hypertenze
defekt struktury buněk	Duchenneova a Beckerova muskulární dystrofie
defekt homeostázy	antihemofilický globulin, imunoglobuliny
defekt regulace růstu a diferenciaci	determinace pohlaví, inaktivace X chromozomu, tumor supresory
defekt mezibuněčné komunikace	inzulín, růstový hormon, diferenciaci pohlaví
defekt mitochondrií	Leberova atrofie optiku

Odkazy

Související články

- Mutace
- Principy terapie dědičných chorob
- Primární imunodeficiencie
- Dědičné metabolické poruchy

Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11.02.2010]. <<https://www.stefajir.cz/>>.

Článek neobsahuje vše, co by měl.



Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Molekul%C3%A1rn%C3%AD_podstata_d%C4%9Bdi%C4%8Dn%C3%BDch_chorob&action=history) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.