

# Monogenně dědičné choroby

Monogenně dědičné choroby vznikají jako následek mutace v jediném genu a jejich ovlivnění vnějším prostředím je minimální. V současnosti je známo více než 10 000 monogenně podmíněných poruch.

## Základní charakteristika

Povaha choroby závisí na funkci, která modifikovanému genu náleží. V případě metabolických poruch může mutace způsobit nedostatečnou expresi genu a tím deficienci enzymu, který kóduje, což má za následek poruchu metabolické dráhy, které se daný enzym účastní. Porucha bývá i v syntéze strukturních proteinů, což má ve většině případů následky pro celé orgánové systémy. Samotná porucha nemusí být nutně způsobena nedostatečnou expresí, ale často je na základě mutace syntetizován produkt s pozměněnou funkcí, nebo je exprese daného genu zvýšena. Tyto poruchy mají v naprosté většině případů o mnoho závažnější důsledky pro postiženého.

Monogenní choroby dělíme podle typu dědičnosti na:

- Autozomálně dominantní (AD)
- Autozomálně recesivní (AR)
- X-vázané

Diagnostika monogenních chorob může být přímá nebo nepřímá. Záleží, jestli známe kauzální mutaci nebo polymorfismus, který je s genem ve vazbě.

Léčba některých monogenně podmíněných chorob je možná na úrovni fenotypové, kdy se jedná o léčbu symptomatologickou. Bohužel, s většinou si současná medicína poradit nedokáže. Nadějí pro postižené je do budoucna genová terapie, která je v současnosti nápomocná například při cystické fibróze, prozatím není trvalá. V principu jde o pokus nahradit nefunkční gen, nebo inhibovat jeho nadměrnou expresi.

## Příklady monogenně dědičných chorob

### Galaktosemie

U tohoto onemocnění je organismus neschopný metabolizovat galaktózu (chybění enzymu galaktosa-1-fosfáturydyltransferasy) což vede k její hromadění v tkáních. Poškozena mohou být játra, zrak, ledviny a nervová soustava. Dědičnost je autozomálně recesivní.

### Tay-Sachsova choroba

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Tay-Sachsova choroba.*

Tay-Sachsoův syndrom je fatální genetická porucha metabolismu, při které dochází k hromadění gangliosidů v nervové tkáni. Příčinou nemoci je nedostatečná exprese genu pro enzym Hexoaminidázu A, který má za úkol gangliosidy štěpit. Dědičnost je autozomálně recesivní.

### Marfanův syndrom

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Marfanův syndrom.*

Jde o autozomálně dominantní onemocnění pojivové tkáně, které postihuje kostru, srdce, oči, cévy a plíce. Příčinou je porucha tvorby fibrilínu. Mezi klinické příznaky patří nadměrný vzrůst, exkavace hrudníku, dilatace aorty, dlouhé a tenké prsty.

## Odkazy

### Použitá literatura

- <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/> (<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/>)
- ŠÍPEK, Antonín. *Genetika* [online]. [cit. 2011]. <<http://www.genetika-biologie.cz/geneticky-podminene-choroby>>.