

SYNDROMY CHROMOSOMOVÉ INSTABILITY (SCI) – SYNDROMY LOMIVOSTI CHROMOSOMŮ

Mgr. Marta Hanáková



- **Ataxia teleangiectasia (AT)**
(Syndrom Louis – Barové)
- **Nijmegen Breakage syndrom (NBS)**
- **Fanconiho anemie (FA)**
- **Bloomův syndrom (BS)**
- **Wernerův syndrom (WS)**
- **Xeroderma pigmentosum (XP)**
- **Syndrom ligázy IV (LIGIV)**

- Autosomálně recesivně dědičná onemocnění
- Podmíněné mutacemi v jednom nebo více genech
- Vysoký podíl heterozygotů v populaci



Klinické projevy a laboratorní nálezy

- Poruchy enzymů odpovídajících za reparaci DNA (ligáza I, II, helikáza I, II, topoizomeráza I)
- Porucha genomové stability (**vysoký počet chromosomových i chromatidových zlomů i spontánně, dramaticky se zvyšující po expozici mutagenům, zvýšená výměna sesterských chromatid u Bloomova syndromu**)
- Hypersenzitivita k některým genotoxickým látkám (alkylační látky), UV a ionizujícímu záření



Klinické projevy a laboratorní nálezy

- Multisystémové poruchy (vrozené vady)
- Růstová retardace
- Poruchy imunity (opakující se infekce)
- Poruchy pohlavního vývoje a zrání
- Kožní pigmentace a depigmentace, které předcházejí nástupu malignity
- Vysoké riziko vzniku malignit u homozygotů i heterozygotů (léčba malignit s ohledem na hypersenzitivitu k mutagenům)



Použitá literatura

- Seemanová E. a kol. Význam syndromů chromozomální instability, Časopis lékařů českých, 141, 2002, č.1, 16-22
- Seemanová E. Syndromy chromozomální instability Lékařské listy 10 – 19.5.2006, 10-12

