

Seznam genetických poruch

Autosomálně dominantně dědičné poruchy

Onemocnění	Mutace v genu
Achondroplázie	FGFR3 (fibroblast-growth-factor-receptor-3)
Apertův syndrom	FGFR2 (fibroblast-growth-factor-receptor-2)
Dentinogenesis imperfecta	DSPP (dentin-sialofosfoprotein)
Familiární hypercholesterolémie	LDLR (LDL receptor)
Leidenská mutace	F5 (Factor V Leiden)
Marfanův syndrom	FBN1 (fibrilin)
Osteogenesis imperfecta	COL1A1, COL1A2 (kolagen – α 1,2 řetězec)

Poznámka: U některých uvedených chorob se spíše jedná o neúplně dominantní typ dědičnosti, kde postižení jedinci jsou heterozygoti; u dominantních homozygotů je fenotypový stav mnohem závažnější.

Autosomálně recesivně dědičné poruchy

Onemocnění	Mutace v genu
Alkaptonurie	HGD (homogentisát-1,2-deoxygenasa)
Crigler-Najjarův syndrom	UGT1A1 (UDP-glykosyltransferasa-1)
Cystická fibróza	CFTR (cystic fibrosis conductance regulator)
Fenylketonurie	PAH (fenylalaninhydroxylasa)
Galaktosemie	GALT (galaktosa-1-fosfát-uridylyltransferasa)
Srpkovitá anémie	HBB (globin beta)
Syndrom Hurlerové	IDUA (alfa-L-iduronidasa)
Tay-Sachsova choroba	HEXA (hexosaminidasa A – α podjednotka)
Wilsonova choroba	ATP7B
α Talasémie	HBA (globin alfa)
β Talasémie	HBB (globin beta)

X-vázané choroby

Onemocnění	Mutace v genu
Beckerova, Duchennova svalová dystrofie	DMD (dystrofin)
Daltonismus - deuteranopie	DCB
Hemofilie A	F8 (koagulační faktor VIII)
Hemofilie B	F9 (koagulační faktor IX)
Lesch-Nyhanův syndrom	HPRT1 (hypoxantin-guanin-fosforibosyltransferasa-1)

Poznámka: Dělení na gonosomálně dominantní / recesivní choroby není úplné a v praxi se tolik nepoužívá.

Hereditární nádorové syndromy

Nádorové onemocnění	Mutace v genu
Cowdenův syndrom	PTEN
Familiární adenomatózní polypóza	APC
Hereditární karcinom prsu a ovarií	BRCA1, BRCA2 aj.
Hereditární nepolyp. kolerktální karcinom	hMSH2, hMLH1, hPMS1, hPMS2 aj.
Li-Fraumeni syndrom	TP53
Mnohočetná endokrinní neoplázie typ 1 a 2	MEN1, MEN2 (RET protonkogen)
Neurofibromatóza typ 1 a 2	NF1, NF2
Peutz-Jeghersův syndrom	STK 11
Retinoblastom	Rb1
Tuberózní skleróza	TSC1, TSC2
Von Hippel-Lindau syndrom	VHL
Wilmsův tumor	WT1

Poznámka: jedná se většinou o onemocnění s autosomálně dominantním typem dědičnosti (s neúplnou penetrancí)

Syndromy chromosomální nestability

Onemocnění	Mutace v genu
Ataxia teleangiectasia	ATM
Bloomův syndrom	BLM
Fanconiho anémie	FANC (skupina genů: -A, -B, -C ...)
Xeroderma pigmentosum	XP (skupina genů: -A, -B, -C ...)

Poznámka: jedná se o autozomálně recesivně dědičné choroby. U postižených jedinců je sklon k různým typům malignit nebo i imunodeficitům.

Dynamické mutace

Onemocnění	Mutace v genu
Friedreichova ataxie	FXN (frataxin)
Huntingtonova chorea	HD (huntingtin)
Myotonická dystrofie	DMPK, ZNF9
Syndrom fragilního X chromosomu	FMR1

Poznámka: tato onemocnění mají specifický typ dědičnosti; jsou spojená s tzv. expanzí trinukleotidových repetit.

Mitochondropatie

Zkratka	Název
LHON	Leberova Hereditární Optická Neuropatie
MELAS	Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, Strokelike episodes
MERRF	Myoclonic Epilepsy Ragged Red Fibres
KSS	Kearns – Sayre Syndrom

Poznámka: Tyto choroby jsou způsobeny mutacemi v DNA mitochondrií (mtDNA); dědí se (téměř) výhradně po matce.

Chromosomální aberace

Název	Příčina
Downův syndrom	Trisomie 21. chromosomu
Edwardsův syndrom	Trisomie 18. chromosomu
Patauův syndrom	Trisomie 13. chromosomu
Turnerův syndrom	45, X (monosomie X)
Klinefelterův syndrom	47, XXY (resp. 48, XXXY aj.)
Triple X syndrom („superfemale“)	Trisomie X chromosomu - 47, XXX (resp. 48, XXXX aj.)
Syndrom XYY („supermale“)	47, XYY (resp. 48, XXYY aj.)
Syndrom <i>Cri du chat</i>	del(5p)
Wolfův syndrom	del(4p)
DiGeorgův syndrom	del(22q11.2)
Prader-Williho syndrom	del(15q11-13) - paternální
Angelmanův syndrom	del(15q11-13) - maternální

Poznámka: Je třeba zvažovat i možnost mozaikových verzí jednotlivých aberací.

Vybrané WWW stránky

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim> – **OMIM**: Online Mendelian Inheritance in Man

<http://www.uhkt.cz/nrl/db> - **ÚHKT**: Databáze cytogenetických a DNA laboratoří (v ČR)

<http://www.geneclinics.org/> - **GeneTests** – celosvětová databáze laboratoří

<http://www.emedicine.com/> - **eMedicine** - The Continually Updated Clinical Reference