

SYNDROMY CHROMOSOMOVÉ INSTABILITY (SCI) – SYNDROMY LOMIVOSTI CHROMOSOMŮ

vytvořilo CMBG FN Brno
zpracovala Mgr. Navaříková



- **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)



Kontakt pro dotazy: Navarikova.Marta@fnbrno.cz