



Genetika (z řeckého γένεσις - ghénesis, což znamená "zrození") je věda, která studuje mechanismy dědičnosti a variabilitu mezi jedinci. Lékařská genetika se prolíná s většinou biologických oborů a týká se samozřejmě zejména lidského zdraví. Jako lékařský obor se genetika zabývá především dědičnou stránkou chorobných stavů. Studuje monogenní neboli mendelovská onemocnění (většinou vzácná onemocnění způsobená anomálií jednoho genu), chromozomální onemocnění (způsobená změnami v počtu nebo struktuře chromozómů) a v poslední době i multifaktoriální onemocnění, která jsou běžnější a jsou způsobována jak genetickými faktory, tak i vlivy prostředí.

Mendelovské choroby se dědí v rodinách podle specifických pravidel, popsanych v 19. století mnichem Gregorem Mendelem. Existují tři základní typy dědičnosti: autozomálně dominantní, autozomálně recesivní a X-vázaná. Genetický materiál člověka je organizován do chromozómů. Každý normální jedinec nese 46 chromozómů: 22 párů autozómů (číslovaných 1 - 22) a 2 pohlavní chromozómy (dva X u žen, jeden X a jeden Y u mužů). Každý tedy má dvě kopie všech autozomálních genů. Pro vznik dominantního onemocnění (např. achondroplázie, poruchy charakteristické malým vzrůstem) stačí, aby byla mutovaná jedna kopie příslušného genu. Pro rozvoj recesivního onemocnění (např. fenyktonurie nebo cystické fibrózy) musí být abnormální obě kopie příslušného genu. U X-vázaných onemocnění (např. Duchennovy svalové dystrofie) je charakter přenosu dědičnosti složitější, protože ženy mohou být díky jejich druhému chromozómu X nepostíženými přenašečkami, ale mohou porodit postižené syny (kteří mají jen jeden chromozóm X).

Projekt CHERISH, na kterém se podílí deset organizací ze střední a východní Evropy a střední Asie spolupracujících v rámci interdisciplinárního výzkumného konsorcia, má za cíl identifikovat genetické defekty způsobující mentální postižení (mentální retardaci). To je heterogenní porucha, jejíž příčiny mohou být genetické i získané z prostředí. Příčiny mentální retardace se ale u mnoha pacientů stále nedaří identifikovat. Chromozomální aberace (nejčastější je Downův syndrom) lze detekovat rutinními postupy až u 25% pacientů. Nová technika, čipová komparativní genomová hybridizace (CGH), umožňuje identifikaci "malých" anomálií chromozómů (nezjistitelných standardním chromozomálním vyšetřením) u dalších 10-20% pacientů. Syndrom fragilního chromozómu X je nejčastější z monogenně dědičných forem mentální retardace s prevalencí asi 1 na 4000 novorozených chlapců. Bohužel, u dalších postižených mentální retardací může být zasažena řada dalších genů (z nichž některé jsou stále neznámé), a proto je velmi obtížné tyto genetické defekty identifikovat.

Hlavním cílem projektu CHERISH je zlepšení genetické diagnostiky u pacientů s mentální retardací. Přínosem může být upřesnění rizika opakování postižení v rodinách pacientů. V daleké budoucnosti možná vědcům pomůže lepší pochopení základních patogenních mechanismů způsobujících mentální retardaci vyvinout i nové léčebné postupy.



Grant č. 223692
Začátek 01/02/2009
Konec 31/01/2012

