

Ataxia telangiectasia

Ataxia telangiectasia (Syndrom Louis-Barové) je **komplexní syndrom** s neurologickými, imunologickými, jaterními, kožními a endokrinologickými abnormalitami. Dědičnost syndromu je autosomálně recesivní, zúčastněný gen (*ATM*) byl lokalizován do oblasti 11q22-q23^[1]. Normální produkt genu je DNA-dependentní proteinkinasa (ATM), která se **účastní regulace buněčného cyklu** a v interakci s **p53** proteinem i reakcí buňky na genotoxický stres. ATM proteinkinasa je aktivována ihned po zlomu obou řetězců DNA a zahajuje signalizaci směrem k opravným mechanismům a kontrolním bodům buněčného cyklu s cílem minimalizace následků poškození. Při mutaci tohoto proteinu jsou oslabeny reparační mechanismy DNA, což se projevuje zvýšenou citlivostí buněk na ionizační záření a **náchylností k rozvoji maligní transformace**.

ATM se podílí rovněž na fyziologickém procesu genetické rekombinace (*V(D)J rekombinace*) při vývoji T a B-lymfocytů, který může být narušen neschopností **opravovat dvojité zlomy** v DNA. Typický obraz z hlediska imunologie tvoří výrazně **snížené hladiny** IgE a zejména IgA. Snížení se může týkat i imunoglobulinů IgM a IgG2 (či celkových IgG). Z morfolického hlediska pozorujeme hypoplasii thymu a lymfatických uzlin.

Dalšími projevy jsou **mozečková ataxie**, **teleangiektazie** malých cév a zvýšené riziko vzniku různých malignit.

Odkazy

Související články

- Bloomův syndrom
- Syndromy chromosomální nestability
- Hereditární nádorové syndromy
- Primární imunodeficience

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 7. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficience>>.

Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficience*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.

Reference

- NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. s. 277. ISBN 80-7254-475-6.

Ataxia telangiectasia



Telangiektazie spojivkových cév

Klinický obraz	odchylky ve funkci systémů (nervový, endokrinní,...)
Příčina	defekt genu pro ATM proteinkinasu
Prognóza	riziko vzniku různých malignit

Klasifikace a odkazy

MKN-10	G11.3 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/G11.3)
MeSH ID	D001260 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D001260)
OMIM	208900 (https://omim.org/entry/208900)
MedlinePlus	001394 (https://medlineplus.gov/ency/article/001394.htm)
Medscape	1113394 (https://emedicine.medscape.com/article/1113394-overview)