

Abstrakt

X-vázaná adrenoleukodystrofie (X-ALD) je dědičné peroxizomální onemocnění, způsobené mutacemi v genu *ABCD1* kódujícím ATP vázající kazetový transportér. V důsledku těchto mutací dochází u pacientů k akumulaci mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem a poruchám zejména v nervovém a adrenálním systému. Muži postižení X-ALD vykazují značnou variabilitu fenotypů, přičemž projevy onemocnění jsou nezávislé na typu mutace v *ABCD1*. Na výsledný fenotyp tak pravděpodobně mají vliv i jiné geny či environmentální faktory. Přestože se jedná o chorobu původně označovanou jako gonozomálně recesivní, 88 % heterozygotek starších 60 let má neurologické symptomy. Vliv zešíkmení X inaktivace na závažnost projevů X-ALD u žen byl studován v několika pracích, které přinesly velmi rozporuplné výsledky. Penetrance a expresivita onemocnění u žen je tak zřejmě ovlivněna i jinými faktory. Podle dosavadních výsledků zřejmě není možné na základě stanovení zešíkmení X inaktivace predikovat průběh nemoci.

Klíčová slova: X-vázaná adrenoleukodystrofie, mastné kyseliny s velmi dlouhým řetězcem, *ABCD1*, X inaktivace, heterozygotky