

Abstrakt

Schizofrénia je závažné psychické ochorenie s vysokou dedičnosťou a komplexnou genetikou, ktorej súhra s environmentálnymi faktormi vedie k celej škále symptómov. Nástup moderných cytogenetických a molekulárne genetických techník pomohol odhaliť jednu z možných príčin tohto ochorenia - kryptické prestavby chromozómov. Tieto prestavby označované ako mikrodélacie či mikroduplicácie majú veľkosť pod 3–5 Mb, môžu zasahovať viacero génov a vplývajú na génovú dózu. Výskum kryptických prestavieb v asociácii so schizofréniou začal v roku 2008 identifikáciou troch patogénnych aberácií. S postupom času pribúdali štúdie popisujúce ďalšie kryptické prestavby i štúdie podporujúce či nepodporujúce ich úlohu v ochorení. Pozornosť bola venovaná aj kandidátnym génom a ich možným interakciám. Predpokladá sa, že schizofrénia vzniká v dôsledku patologicky pozmenenej konektivity mozgu, v ktorej môžu kryptické prestavby meniace génovú dózu, zohrávať úlohu. Štúdium kryptických prestavieb je len na začiatku a v blízkej budúcnosti môžeme očakávať identifikáciu nových prestavieb, čo môže viesť k lepšiemu pochopeniu vzniku a symptómov schizofrénie či zohrávať úlohu v prenatálnej diagnostike a liečbe pacientov.

Kľúčové slová: kryptické prestavby, schizofrénia, mikrodélacia, mikroduplicácia, kandidátne gény, variabilita počtu kópií