

Spina Bifida patří mezi vady vznikající během neurulace, konkrétně při uzávěru neurální trubice. Neurální valy nejčastěji v bederní oblasti nefúzují a zůstává zde otvor. Recentní studie naznačují, že naše chápání tohoto procesu, tj., že uzavírání neurální trubice probíhá nezávisle na několika místech, by mohlo být chybné a akcentují iniciaci z jednoho bodu. K vytvoření Spina bifida vedou různé faktory, jako je výživa, genetické predispozice a prostředí. Kyselina listová a vitamin B12 se ukázali jako účinné doplňky stravy, pokud jde o snížení rizika vzniku této vady. Z genetického pohledu, mutace v genech MTHFR, CUBN, CHKA, SARDH, MTRR, Grhl-3, které jsou zapojeny v procesu methylace, jsou považovány za důležité rizikové faktory pro vznik Spina bifida u člověka. V rámci myšího modelu byla prokázána role nesprávné methylace nebo hypomethylace Hox a Vangl genů. V neposlední řadě tuto vadu způsobují také mutace v genech Par1 / Par2.. Neurální valy v daném místě nefúzují a zůstává zde otvor. Recentní studie naznačují, že naše chápání tohoto procesu, tj., že uzavírání neurální trubice probíhá nezávisle na několika místech, by mohlo být chybné a akcentují iniciaci z jednoho bodu. K vytvoření Spina bifida vedou různé faktory, jako je výživa, genetické predispozice a prostředí. Kyselina listová a vitamin B12 se ukázali jako účinné doplňky stravy, pokud jde o snížení rizika vzniku této vady. Z genetického pohledu, mutace v genech MTHFR, CUBN, CHKA, SARDH, MTRR, Grhl-3, které jsou zapojeny v procesu methylace, jsou považovány za důležité rizikové faktory pro vznik Spina bifida u člověka. V rámci myšího modelu byla prokázána role nesprávné methylace nebo hypomethylace Hox a Vangl genů. V neposlední řadě tuto vadu způsobují také mutace v genech Par1 / Par2.

Klíčová slova: Spina Bifida, neurální trubice, vady neurální trubice, Myelomeningokéla, neurulace