

Abstrakt:

Meckel-Gruberův syndrom (MKS) je vzácné, multisystémové autozomálně recesivně dědičné onemocnění, které se vyskytuje v různých koutech světa. MKS řadíme mezi ciliopatie. Tato onemocnění vznikají defektem signální buněčné organely, primární řasinky, během embryogeneze. Meckel-Gruberův syndrom reprezentuje nejzávažnější ciliopatii v lidské populaci. MKS je způsoben mutacemi v několika genech, které se podílejí na správném formování primárních řasinek. Do dnešního dne bylo potvrzeno 13 genů, jež zapříčiňují MKS, a na základě čehož bylo klasifikováno 13 typů nemoci. Další geny se také podílejí na vzniku syndromu, nebyl jim však přidělen vlastní typ a nesou označení MKS podobné geny. Syndrom byl rozpoznán zejména na základě klinických případů. Velká část případů byla popsána u jedinců s pokrevně příbuznými rodiči. Hlavními třemi příznaky doprovázející MKS patří týlní encefaloce, cystická nemoc ledvin a polydaktylie na ruku i nohou. Tyto příznaky nalezneme u všech 13 typů. Dále syndrom doprovází poruchy nervové a vylučovací soustavy, různé defekty obličeje nebo nerozlišitelnost genitálií.

Klíčová slova:

Meckel-Gruberův syndrom, ciliopatie, primární řasinky, autozomálně recesivní, dědičné onemocnění, pokrevně příbuzenský původ, týlní encefaloce, cystická nemoc ledvin, polydaktylie