

Abstrakt

Nealelická homologní rekombinace (NAHR) zprostředkovaná LCRs (low-copy repeats) produkuje v lidském genomu chromozomové přestavby, mezi něž patří mikrolece a mikroduplikace. Tyto mutace způsobují velké množství syndromů, a proto jsou studovány stejně jako mechanismus jejich vzniku. Studie jsou umožněny rozvojem metod, s jejichž pomocí lze tyto kryptické aberace detekovat, jako je například komparativní genomová hybridizace (CGH). V současné době se často naráží na zrcadlový fenotyp k již popsaným mikrolečným (mikroduplikačním) syndromům a genomovou analýzou se objeví přítomnost reciproké mikroduplikace (mikrolece), která zasáhla gen citlivý na počet svých kopií nebo jiné důležité oblasti v lidském genomu. Příkladem takto postižených chromozomových oblastí (a asociovaných onemocnění) jsou regiony 1q21.1; 5q35.2-3 (Sotosův syndrom); 7q11.23 (Williams-Beurenův syndrom); 16p11.2 až 12.2 a 16p13.11; 17q11.2 (neurofibromatóza typu 1); 17p11.2-12 (CMT1A/HNPP) a 22q11.2 (DiGeorgeův syndrom a VCFS).

Klíčová slova: mikroduplikace; mikrolece; nealelické homologní rekombinace (NAHR); komparativní genomová hybridizace (CGH); zrcadlový fenotyp; reciproké přestavby.