

Abstrakt

Gaucherova choroba je autosomálně recesivní dědičné onemocnění způsobené deficitem lysosomálního enzymu β -glukocerebrosidasy. U pacientů s Gaucherovou chorobou byly nalezeny v genu pro β -glukocerebrosidasu komplexní mutace, které vznikly rekombinací s nefunkčním pseudogenem. Rekombinace mezi geny a jejich odpovídajícími pseudogeny hraje roli i při vzniku dalších lidských dědičných onemocnění. Mutantní alely vznikající při ženské i mužské meióze vedou k trvalému výskytu takovýchto patogenních alel v genofondu. Studium frekvence a rozsahu rekombinací v gametách, v genech asociovaných s lidskými onemocněními, má proto význam pro studium zátěže těmito nemocemi v populaci. Vyšetření rozsahu jednotlivých rekombinací v genu pro β -glukocerebrosidasu v lidských gametách je technicky obtížné. Využití nových technik jako sekvenování nové generace, sekvenování pomocí nanopórů nebo digitální PCR může poskytovat výhodu oproti dříve používaným technikám.

Klíčová slova: rekombinace, genová konverze, pseudogen, β -glukocerebrosidasa, komplexní alely, Gaucherova choroba