

NEUROGENETIKA

prof. MUDr. Ľubomír Lisý, DrSc. – editor hlavnej témy

Neurologická klinika SZU a FNŠP, Bratislava

Neurol. pro praxi, 2006; 2: 68

Vzhľadom na veľmi rýchlo sa rozvíjajúcu neurogenetiku nebolo ľahké vybrať reprezentatívne témy, ktoré by výstižne demonštrovali aktuálny stav v tejto oblasti. Donedávna sa lekárska genetika zaoberala prevažne poruchami počtu, zmenami štruktúry chromozómov a monogénnymi dedičnými chorobami. V súčasnosti sa situácia mení v dôsledku rozvoja molekulárnej genetiky. Táto umožňuje poskytnúť klinikovi bližšie informácie o molekulárnej patogenéze čím ďalej väčšej skupiny ochorení. Revolučným vstupom takéhoto charakteru do neurológie bolo zmapovanie lokalizácie mutovaného génu na 4 chromozóm u Huntingtonovej choroby a neskôr aj identifikovanie jemu príslušného proteínu. Postupne narastá počet identifikovaných génov v spojitosti nielen so známymi hereditárnymi formami degeneratívnych ochorení (m. Parkinson, demencie, spinocerebelárne ataxie, neuromuskulárne ochorenia a iné), ale tiež u ochorení a porúch pôvodne nezaraďovaných medzi degeneratívne ochorenia (epilepsia, sclerosis multiplex, bolesť). Rozširujú sa tiež vedomosti o rôznorodosti mutácií ako aj polymorfizme génov. Genetickými štúdiami rozpoznávaná heterogenosť etiopatogenetických mechanizmov pôvodne deklarovaných nozologických chorobných jednotiek vedie postupne k vzniku ich novej klasifikácie.

Predkladané publikácie nemôžu oboznámiť čitateľa s celou šírkou nových poznatkov v oblasti neu-

rogenetiky. Sú len určitou ilustráciou dosiahnutého pokroku v tejto oblasti. Prvý článok venovaný problematike RNA interferencie informuje o jednom z posledných objavov v oblasti molekulárnej genetiky. Dotýka sa novozistených funkcií rôznych foriem nekódujúcich RNA, a to hlavne ich účasti pri kontrole gébovej transkripcie. Využitie poznatkov z RNA interferencie má uplatnenie aj v liečbe rôznych typov hereditárných neurodegeneratívnych ochorení. Druhý článok je venovaný hereditárnym axonálnym a neuronálnym motorickým neuropatiám. Popísané sú tu novšie zistené patomechanizmy týchto ochorení. Poukázané je na vzájomné etiopatogenetické prepojenie postihnutia tak horného ako aj dolného motorického neurónu. Tretí článok poskytuje informácie o prínose molekulárnogenetických metód v diagnostike a prevencii humánných prionových chorôb. Štvrtý článok o syndrómoch naliehajúcich génov s neurobehaviorálnou symptomatológiou obsahuje aj ilustratívne kazuistiky. Rozpoznanie týchto mikrolečných syndrómov s neurobehaviorálnou symptomatológiou umožnilo po prvýkrát dať do vzťahu presne definovanú genetickú poruchu s určitou funkčnou oblasťou mozgu tak ako je to napríklad u Williamsovoho syndrómu. U tohto ochorenia je tu okrem iných príznakov prítomné postihnutie prepojenia zrakového okcipitálneho centra do parietálneho laloka pri zachovaní jeho spojenia s bazálnou časťou

temporálneho laloka. Tento nález sa klinicky prejavuje zachovaním rozpoznávacej zrakovkej funkcie pri súčasne výraznejšom narušení vizuomotorickej kontroly. Piaty článok o X-adrenoleukodystrofií podáva prehľad o súčasnom stave diagnostiky tohto ochorenia v SR. Šiesty článok ilustruje možnosti využitia nových molekulárnogenetických diagnostických metód aj v takej oblasti ako je bolesť. Bolesť z polohy nerofyziologického nazerania sa takto dostáva na úplne inú úroveň bližšieho poznávania jej molekulárnogenetických etiopatogenetických mechanizmov. Tento prístup nám umožňuje pochopiť nielen rozdiely vo vnímaní bolesti u jednotlivých osôb, ale aj individuálne sklony k vzniku rôznych foriem chronickej bolesti. Dúfam, že jednotlivé kapitoly z neurogenetiky zaujmú čitateľov časopisu a poskytnú im orientáciu v tejto rýchlo sa rozvíjajúcej a perspektívnej oblasti.

Súčasne ďakujem spoluautorom za bezproblémovú spoluprácu pri príprave tejto hlavnej témy časopisu.

prof. MUDr. Ľubomír Lisý, DrSc.
Neurologická klinika SZV a FNŠP Ružinov
Ružinovská 6, 826 06 Bratislava
e-mail: kajkal@hotmail.com