

Ataxia telangiectasia

Ataxia telangiectasia (Syndrom Louis-Barové) je **komplexní syndrom** s neurologickými, imunologickými, jaterními, kožními a endokrinologickými abnormalitami. Dědičnost syndromu je autosomálně recesivní, zúčástněný gen (*ATM*) byl lokalizován do oblasti 11q22-q23^[1]. Normální produkt genu je DNA-dependentní proteinkinasa (ATM), která se **účastní regulace buněčného cyklu** a v interakci s **p53** proteinem i reakcí buňky na genotoxický stres. ATM proteinkinasa je aktivována ihned po zlomu obou řetězců DNA a zahajuje signalizaci směrem k opravným mechanismům a kontrolním bodům buněčného cyklu s cílem minimalizce následků poškození. Při mutaci tohoto proteinu jsou oslabeny reparační mechanismy DNA, což se projevuje zvýšenou citlivostí buněk na ionizační záření a **náchylností k rozvoji maligní transformace**.

ATM se podílí rovněž na fyziologickém procesu genetické rekombinace (*V(D)J rekombinace*) při vývoji **T** a **B-lymfocytů**, který může být narušen neschopností **opravovat dvojité zlomy** v DNA. Typický obraz z hlediska imunologie tvoří výrazně **snížené hladiny IgE** a zejména **IgA**. Snížení se může týkat i imunoglobulinů IgM a IgG2 (či celkových **IgG**). Z morfolického hlediska pozorujeme hypoplasii thymu a lymfatických uzlin.

Dalšími projevy jsou **mozečková ataxie**, **teleangiektazie** malých cév a zvýšené riziko vzniku různých malignit.

Odkazy

Související články

- [Bloomův syndrom](#)
- [Syndromy chromosomální nestability](#)
- [Hereditární nádorové syndromy](#)
- [Primární imunodeficience](#)

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 7. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficience>>.

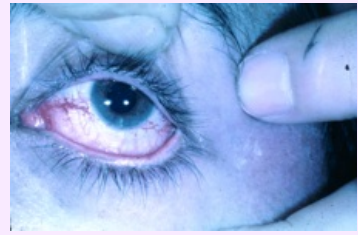
Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficience*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. [ISBN 80-247-0244-4](#).

Reference

1. NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. s. 277. [ISBN 80-7254-475-6](#).

Ataxia telangiectasia



Telangiektazie spojivkových cév

Klinický obraz	odchylky ve funkci systémů (nervový, endokrinní,...)
Příčina	defekt genu pro ATM proteinkinasu
Prognóza	riziko vzniku různých malignit

Klasifikace a odkazy

MKN-10	G11.3
MeSH ID	D001260
OMIM	208900
MedlinePlus	001394
Medscape	1113394