

Celogenomová asociační analýza a genetika ALS

Wouter van Rheenen, Aleksey Shatunov, Annelot M Dekker, Russell L McLaughlin, Frank P Diekstra, Sara L Pulit, Rick A A van der Spek, Urmo Vősa, Simone de Jong, Matthew R Robinson, Jian Yang, Isabella Fogh, Perry TC van Doormaal, Gijs H P Tazelaar, Max Koppers, Anna M Blokhuis, William Sproviero, Ashley R Jones, Kevin P Kenna, Kristel R van Eijk, Oliver Harschnitz, Raymond D Schellevis, William J Brands, Jelena Medic, Androniki Menelaou

NATURE GENETICS (September 2016, 48 (9))



Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je progresivní, fatální, neurodegenerativní onemocnění mozku, způsobující degeneraci a ztrátu mozkových a spinálních motoneuronů, tj. buněk centrální nervové soustavy. Tyto buňky ovládají vůlí ovlivnitelné svalové pohyby a jejich ztráta vede k postupné svalové slabosti až atrofii. Pacient nakonec není schopen ovládat většinu svalů a zůstává paralyzován, při zachování psychických a mentálních schopností.

Nizozemská a britská vědecká skupina se spojily, aby prozkoumaly genetickou architekturu ALS a odhalily v DNA asociační lokusy, které by pomohly při objasnění patofyziologie tohoto zákeřného onemocnění. Analýzou dat celogenomového sekvenování 12 577 pacientů a 23 475 kontrol a následně nezávislé validační skupiny se vědcům povedlo identifikovat nový asociační lokus na 21. chromozomu v genu C21orf2, který tak propojili s ALS. Další asociační lokusy objevili v genech MOBP a SCFD1. ALS je podle autorů komplexním onemocněním s polygenní architekturou. Podíl jednobodových polymorfizmů s nízkou frekvencí výskytu v populaci na dědičnosti

ALS studie odhaduje na 8,5 %.

<http://www.nature.com/ng/journal/v48/n9/full/ng.3622.html#affil-auth>

QGEN | genetické testy
Copyright © Qgen

This email was sent to dominik.baar@mc-praha.cz
[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)
Medicínské centrum Praha · Mezi Vodami 205 · Praha 14300 · Czech Republic

MailChimp