

PARK geny

PARK genes are genes associated with the hereditary form of Parkinson's disease.

Vztah genů PARK ke vzniku Parkinsonovy choroby

Parkinsonova choroba (PD) je chronické neurologické onemocnění, jejíž patologicko-anatomickým podkladem je tvorba intracelulárních inkluzí s obsahem **alfa-synukleinu** a předčasným zánikem pigmentovaných neuronů v *pars compacta substantia nigra*. To způsobuje nedostatek neurotransmiteru dopaminu ve striatu, a tím i insuficienci stimulace dopaminergních receptorů **D1** a **D2**. Přímým následkem tohoto deficitu je dysfunkce motorických okruhů bazálních ganglií. Tyto spoje sehrávají podstatnou roli v regulaci volní motoriky, rozhodují o výběru vhodných a inhibici nevhodných pohybových vzorců a synergismů.

Příčina PD není dodnes známa. Rozlišujeme formy onemocnění na **geneticky podmíněné** a **sporadické**.

Předpokládá se, že většina případů je výsledkem kombinace určité genetické predispozice a dlouhodobého působení toxinů ze životního prostředí, resp. jistých produktů metabolismu. Vědecké výzkumy vedly k identifikaci několika monogenních forem poruchy a mnohých genetických rizikových faktorů, které zvyšují riziko rozvoje PD. Hereditární forma souhrnně tvoří 20 % případů u PD před 40. rokem života a 2 % pacientů po 50. roce života.

PD, která je geneticky ovlivnitelná, má několik typů s ohledem na **věk nástupu**:

- **juvenilní** (věk nástupu ≤ 21 let),
- **EOPD** (*early onset PD* – věk nástupu do 30 let),
- PD s **brzkým počátkem** (věk nástupu ≤ 50 let),
- **klasická forma**.

Formy PARK genů

V současnosti je známo několik PARK genů, ze kterých nejvýznamnější jsou uvedeny v tabulce:

Tab. 1: Souhrn genů hereditární Parkinsonovy choroby

Symbol	Lokus	Onemocnění	Dědičnost	Gen
PARK1	4q21-22	EOPD	AD	<i>SNCA</i>
PARK2	6q25.2-q27	EOPD	AR	<i>Parkin</i>
PARK3	2p13	klasická PD	AD	Neznámý
PARK4	4q21-q23	EOPD	AD	<i>SNCA</i>
PARK5	4p13	klasická PD	AD	<i>UCHL1</i>
PARK6	1p35-p36	EOPD	AR	<i>PINK1</i>
PARK7	1p36	EOPD	AR	<i>DJ-1</i>
PARK8	12q12	klasická PD	AD	<i>LRRK2</i>
PARK9	1p36	Kufor-Rakeb syndrom	AR	<i>ATP13A2</i>

Iron

Odkazy

Související články

- Parkinsonova choroba
- Bazální ganglia
- Dopamin
- Antiparkinsonika

Použitá literatura

Kategorie:Neurologie Kategorie:Neurowiki Kategorie:Genetika