

Genetické faktory

Dědičnost v psychiatrii je spřažená: některé geny hrají roli u více diagnóz (SCH + BAP + unipolární deprese), genetické poznatky tedy nekorrespondují s aktuální klasifikací, zatím je také nemůžeme příliš využít v praxi.

V etiologii téměř žádné duševní poruchy nehraje roli pouze 1 gen. Vždy se jedná o více genů, přičemž význam jednoho genu je velmi malý - **polygenní dědičnost**.

Jedná se o variability genů kódujících:

- enzymy syntézy neurotransmiterů
- neurotransmitery
- receptory
- transportéry
- regulaci buněčné fyziologie
- produkci BDNF a další faktory neuroplasticity
- mitochondriální funkce
- atd...

Monogenně podmíněná duševní porucha je například **Huntingtonova choroba** (Autozomálně dominantní dědičná porucha s expanzí tripletu CAG v genu pro huntingtin na 4. chromozomu, Mentální retardace u Downova syndromu (trizomie 21. chromozomu)

Dnes se zkoumají CNVs (copy number variations) - rozsáhlejší strukturální abnormality DNA: delece nebo duplikace nukleotidových bází (1000 a více), co vede k **chybění nebo nadprodukcí určitého proteinu**, což následně interferuje s činností neuronů. Bývají vzácné, ale mají velkou penetraci. Geny takto postižené mají vztah k neuroplasticitě, ke glutamatergní transmissi (podíl např. u SCH, u autismu, u MR). Můžou být zděděné, ale i vzniklé nově při buněčném dělení.

U většiny duševních poruch předpokládáme určitou míru dědičnosti. Podíl genetických faktorů na přítomnost duševního onemocnění odráží **Index heritability** (vypočítán genealogickými studii a studii dvojčat) Zbytek je dán vnějšími faktory.

- Demence 0,4-0,7
- Závislost na návykových látkách 0,4-0,6
- Schizofrenie 0,6-0,8
- Poruchy nálady 0,4-0,6
- Neurotické a úzkostné poruchy 0,2-0,4
- Mentální anorexie 0,5-0,7
- Poruchy osobnosti 0,3-0,5
- Mentální retardace 0,7-0,8
- ADHD 0,7-0,8

Epigenetika

Zkoumá změny v genové expresi, které nejsou způsobené změnou nukleotidové sekvence DNA, ale aktivací, nebo deaktivací určitého genu působením vnějších faktorů (methylace, alkylace na histonech) (nevyhýbá se ani spermiím a vajíčkům, tyto změny jsou přenositelné do dalších generací).

From:

<https://imagined.site/uni/ppa/> - **Psychiatrie pro adiktology**

Permanent link:

https://imagined.site/uni/ppa/doku.php?id=geneticke_factory&rev=1745489528

Last update: **2025/04/24 10:12**

