

Urgentní genetika

Renata Gaillyová

OLG FN a LF MU Brno 2013

Inspirováno přednáškou
Doc. MUDr. Ondrejčáka, CSc.

Jak dlouho člověk vydrží ...

... bez kyslíku

... bez vody

... bez jídla

Jak dlouho člověk vydrží...

...bez lékařské genetiky?

Statimová vyšetření v medicíně

Co je v genetice „statim“

Co je v genetice „statim“

- Genetické poradenství
- Vyšetření v těhotenství
- Prenatální diagnostika
- Vyšetření novorozence
- Pacient v ohrožení života v důsledku geneticky podmíněného onemocnění
- Onkogenetika

Metody v lékařské genetice

- Konzultace - je-li třeba - ihned, někdy opakovaně, za den, za týden, za rok..

Metody v lékařské genetice

- Preimplantační diagnostika - 48 hodin

Metody v lékařské genetice

- Prenatální QF PCR - 24 hodin
- Vyšetření nejčastějších početních změn chromosomů 13, 18, 21, X a Y

Metody v lékařské genetice

- Prenatální cytogenetická dg. - 5 dní-3 týdny

Metody v lékařské genetice

- Prenatální molekulárně-cytogenetická dg.
48 hodin - více dní

Metody v lékařské genetice

- Prenatální DNA analýza - dny až týdny

Metody v lékařské genetice

- Analýza DNA - hodiny-dny-týdny-měsíce-roky

Časový limit

- Kdy přijde pacient?
- Známe diagnosu?
- Jaké máme možnosti vyšetření?
- Kolik máme času na vyšetření?

V těhotenství

- Stresující je již doporučení genetického vyšetření
- Vyslovení rizika pro čekané dítě
- Čekání na výsledek vyšetření
- Sdělení výsledku

Screeningová vyšetření v graviditě

- Podezření na vrozenou vývojovou vadu
- Podezření na vrozenou chromosomovou aberaci (Downův syndrom event. Edwardsův syndrom)
- Podezření na monogenně dědičné onemocnění - většinou známé vzhledem k rodinné anamneze

Novorozenec

- Vyslovení rizika genetického onemocnění u novorozence
- Čekání na výsledek vyšetření
- Sdělení výsledku

Diagnostika VCA u novorozence

- Akutní genetická konzultace na novorozeneckém oddělení
- Odběr krve na laboratorní genetické vyšetření
- Výsledek vyšetření - termín, způsob předání výsledku
- Sdělení výsledku
- Potvrzení onemocnění - konzultace
- Psychologická podpora rodičů
- Informace o podpůrných organizacích

Novorozenecký screening

- Od 10/2009 rozšíření na vyšetřování 13 nemocí
- Aktivní celoplošné vyhledávání choroby v populaci všech novorozenců v jejím preklinickém stadiu

NS ČR do 10/2009

- **Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie (PKU)**
- od r. 1975 - původně Guthrieho testem - semikvantitativní později enzymaticky, nyní MS/MS

- **Kongenitální hypotyreóza (KH)**
- od r. 1985 - původně RIA metoda stanovovala koncentraci T4, později fluoroimunometoda stanovující koncentraci TSH

- **Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)**
- od r. 2006 - fluoroimunometoda stanovující koncentraci 17 OH progesteronu

Rozšíření NS v ČR od 1.10.2009

- PKU, CAH, KH
- +
- **Další dědičné poruchy metabolismu** - metodou MS/MS
 - Leucinóza
 - Deficit acyl-CoA dehydrogenázy MK se středně dlouhým řetězcem
 - Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy MK s dlouhým řetězcem
 - Deficit acyl-CoA dehydrogenázy MK s velmi dlouhým řetězcem
 - Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I a II
 - Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy
 - Glutarová acidurie typ I
 - Izovalerová acidurie
- **Cystická fibróza** - fluoroimunometoda stanovující koncentraci imunoreaktivního trypsinogenu (IRT)

Pacient v ohrožení života

Podezření na dědičné onemocnění

- Spolupráce s pracovištěm urgentní medicíny
- Zajištění materiálu pro genetické laboratorní vyšetření
- Diagnóza
- Genetické poradenství pro rodinu
- Genetická prevence - prenatální vyšetření, vyhledávání zdravých přenašečů, presymptomatické a prediktivní testování

Onkogenetika

- upřesnění diagnosy
- upřesnění prognosy
- stanovení léčebné strategie
- monitorování úspěšnosti léčby
- sledování vývoje onemocnění
- monitorování minimální residuální choroby

Nové metody možnosti a limity v lékařské genetice

- Rozvoj nových metod - rychlých a stále přesnějších
- Interpretace výsledků???
- Novorozenecký screening a časná terapie
- Prenatální diagnostika a časná terapie - neonatální chirurgie rozštěpu rtu a dalších vývojových vad...
- Neinvazivní prenatální diagnostika
- Ukončení těhotenství X pokračování těhotenství při patologickém prenatálním nálezu
- Preimplantační genetická diagnostika
- Příklad genetické terapie závažných genetických vyšetření
- Národní strategie pro vzácná onemocnění
- Finanční náklady

- Etické, právní a sociální aspekty
- Genetické poradenství