

# Postup při vyšetření pacienta v genetické poradně

Renata Gaillyová

LF MU  
2007

Lékařská genetika je  
interdisciplinární obor  
preventivní medicíny  
zaměřený na minulou,  
současnou i budoucí generaci

# Genetické poradenství

- **K**linická genetika se zabývá diagnostikou dědičných chorob a stará se o jejich medicínské, sociální a psychologické aspekty
- **Z**ásadní nutností je přesná diagnóza
- **V**hodná péče směřuje nejen k pomoci postiženému, ale je směřována k dalším členům rodiny a to nejen současným, ale i budoucím

# Dědičná onemocnění

- **V**yrovnání se s dědičným onemocněním porozumění povaze a důsledkům nemoci
- **N**utná informace o rizicích pro další členy rodiny a o možnosti preventivního a presymptomatického vyšetření příbuzných
- **N**edirektivní přístup

Základní úlohou genetického poradenství je poskytovat pacientům s geneticky podmíněným onemocněním, případně jejich příbuzným dostatek informací o charakteru tohoto stavu, o jeho dalším průběhu, možnostech léčby a především o výši rizika opakovaného výskytu u dalších členů rodu.

# Incidence vývojových vad a geneicky podmíněných chorob

- Geneticky determinované poruchy jsou příčinou patologie u **3-5%** novorozenců.
- Až **80%** samovolných potratů ( 15% z poznaných těhotenství) je podmíněno genetickou poruchou.
- Geneticky determinované poruchy se manifestují v průběhu celého života.

# Zastoupení genetických chorob a vývojových vad podle etiologie

- 0,6 % populace má vrozenou chromosomovou aberaci
- 10 % monogenně podmíněnou chorobu
- víc jak 80 % onemocní do konce života multifaktoriálně podmíněnou chorobou (genetická predispozice + vliv zevního prostředí)

# Koho poslat ke genetické konzultaci

## Děti

- s vrozenými vývojovými vadami a jejich rodiny
- s podezřením či potvrzením dědičné choroby a jejich rodiny
- s podezřením nebo potvrzenou dědičnou poruchou metabolismu a jejich rodiny
- s podezřením na vrozenou chromosomální aberaci (stigmatisace, vývojové vady, neprospívání, prematurita)



- děti s předčasnou či opožděnou pubertou
- děti s vývojovými vadami genitálu
- děti pro náhradní rodinnou péči (z kojeneckého ústavu)
- rodiny s výskytem onkologického onemocnění u dítěte - KDO nebo při opakovaném výskytu onkologického onemocnění v rodině

# Děti a dospělí pacienti

- s psychomotorickou retardací
- s malým nebo nadměrným růstem
- transsexuálové
- dárci gamet
- příbuzenské páry
- partneři léčení pro neplodnost
- partneři s opakovanými spontánními potraty
- osoby dlouhodobě exponované škodlivinám zevního prostředí

# Těhotné ženy

- s pozitivní rodinnou anamnézou (neplodnost, opakované fetální ztráty, dědičná onemocnění, vývojové vady)
- s nepříznivou anamnézou v těhotenství (chronické onemocnění se zavedenou terapií, akutní onemocnění v počátku gravidity - teploty, léky, rtg.vyšetření, CT, očkování...)

# Těhotné ženy

- s patologickým nálezem v biochemickém screeningu
- s patologickým UZ nálezem u plodu - vývojová vada u plodu
- starší 35 let (event. součet věku rodičů 70 a více let)

# Nejčastěji o genetickou konzultaci žádá

- gynekolog
- pediatr,  
neonatolog
- endokrinolog
- neurolog
- kardiolog

# Genetická konzultace

## Shormáždění informací

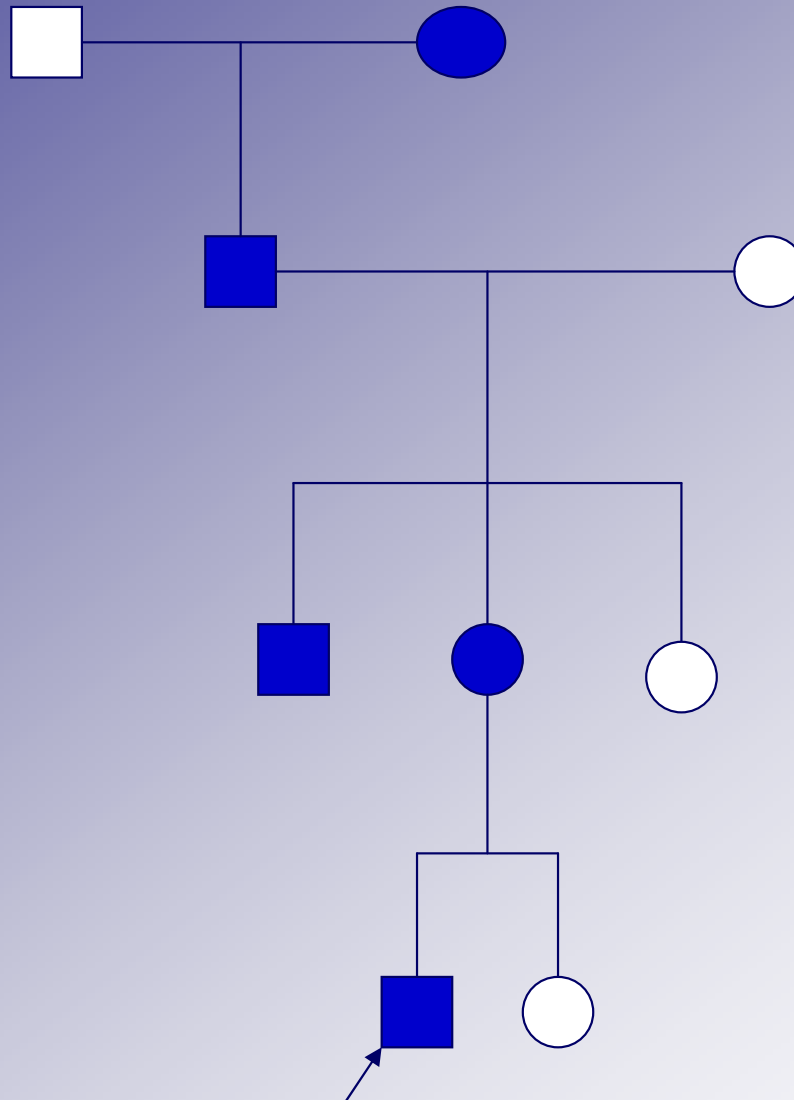
- **O**sobní anamnesa
- **R**odinná anamnesa
- **G**enealogické vyšetření,  
sestavení minimálně  
třígeneračního rodokmenu
- **E**tnické informace
- **K**onsanguinita
- **N**onpaternita

# Genetická konzultace

- **prospektivní (prevence 1.výskytu)**
- **retrospektivní (patologický stav se již v rodě vyskytl)**

# Rodokmen

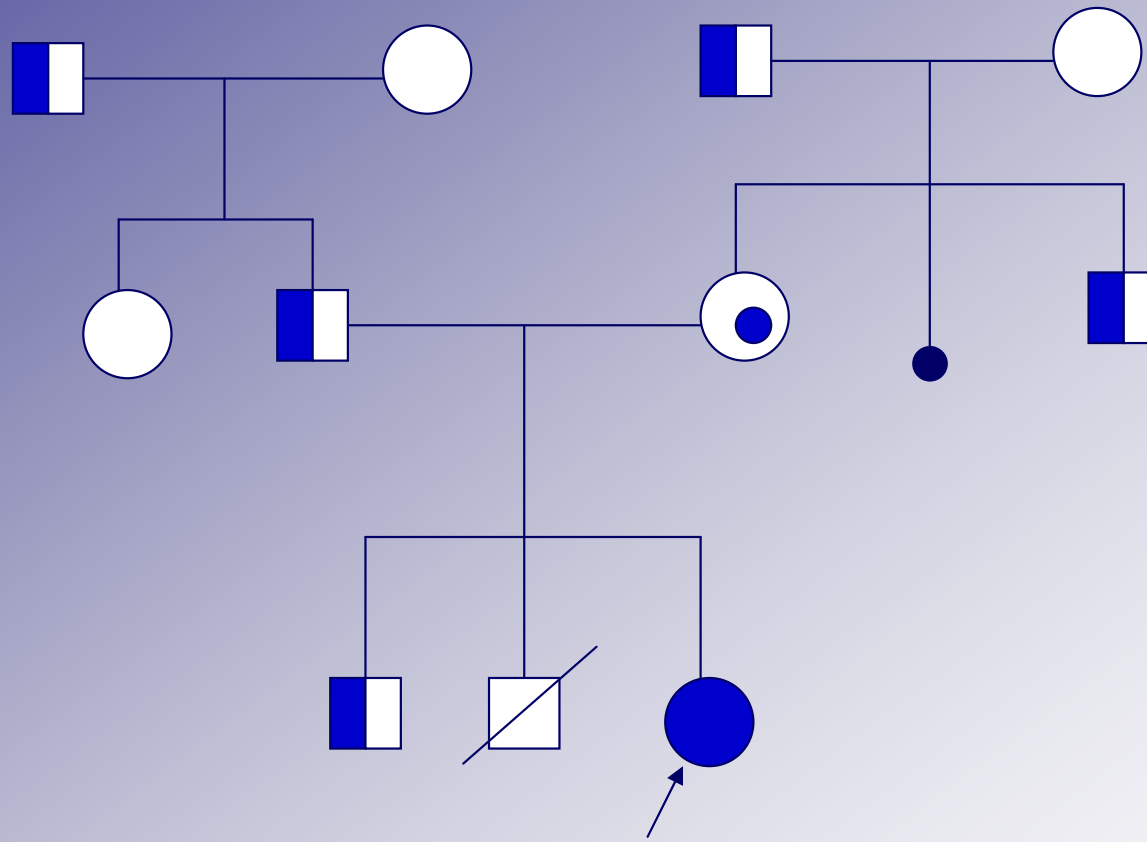
## Autosomálně dominantní dědičnost





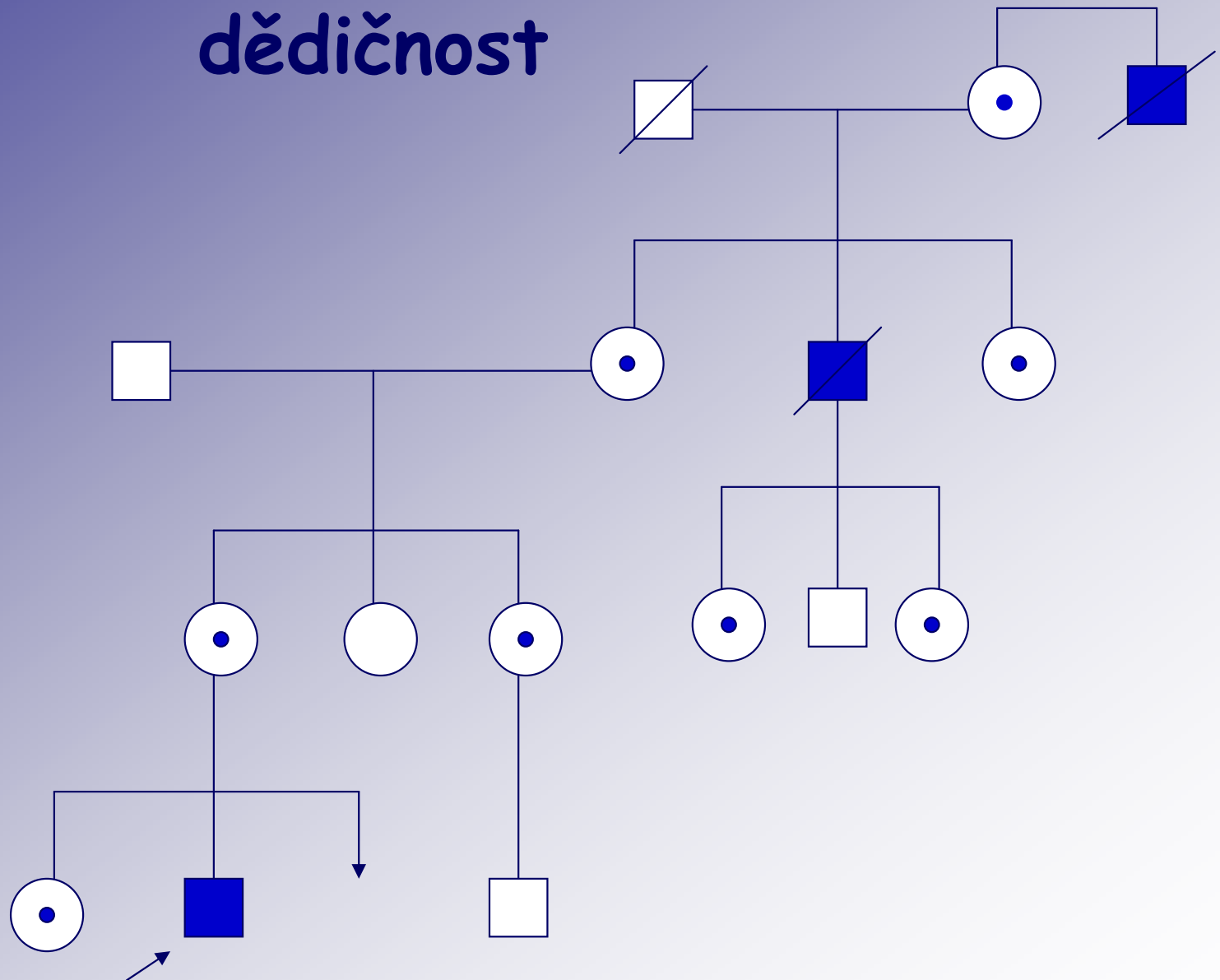
# Rodokmen

## Autosomálně recesivní dědičnost

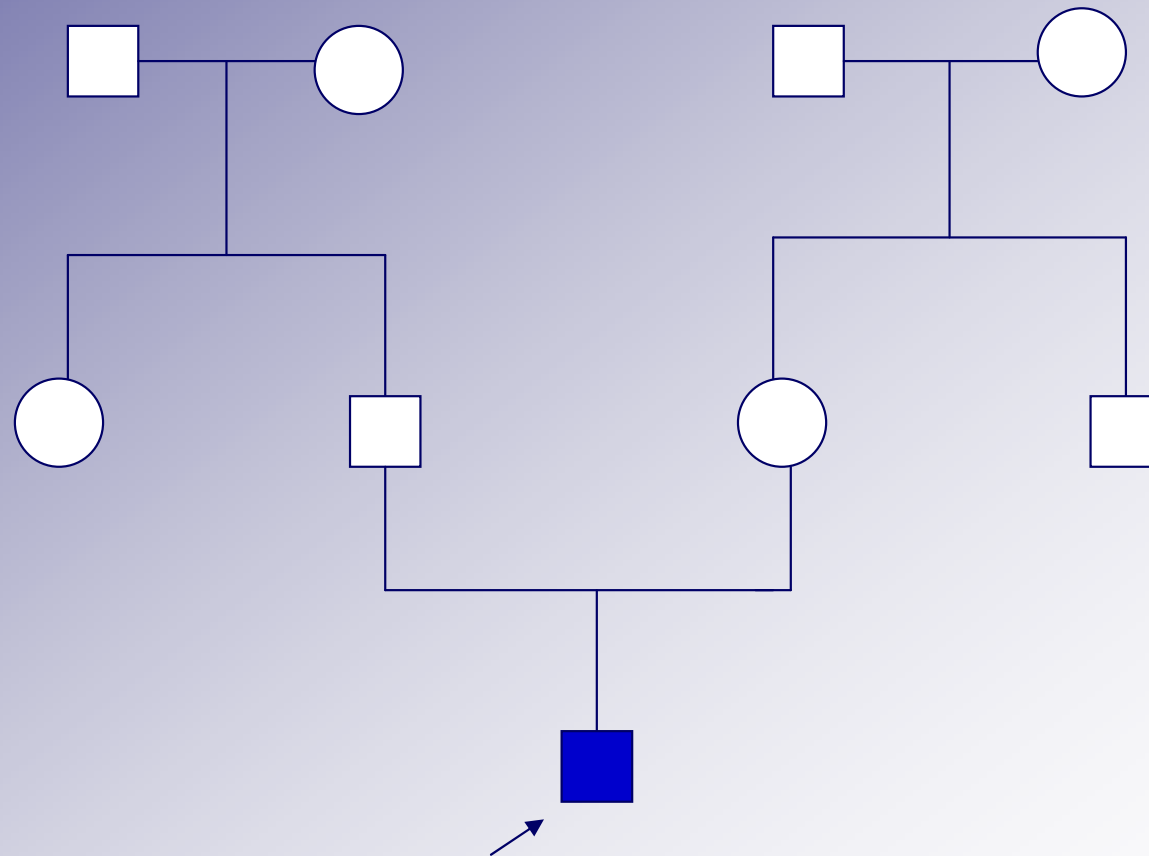


# Rodokmen

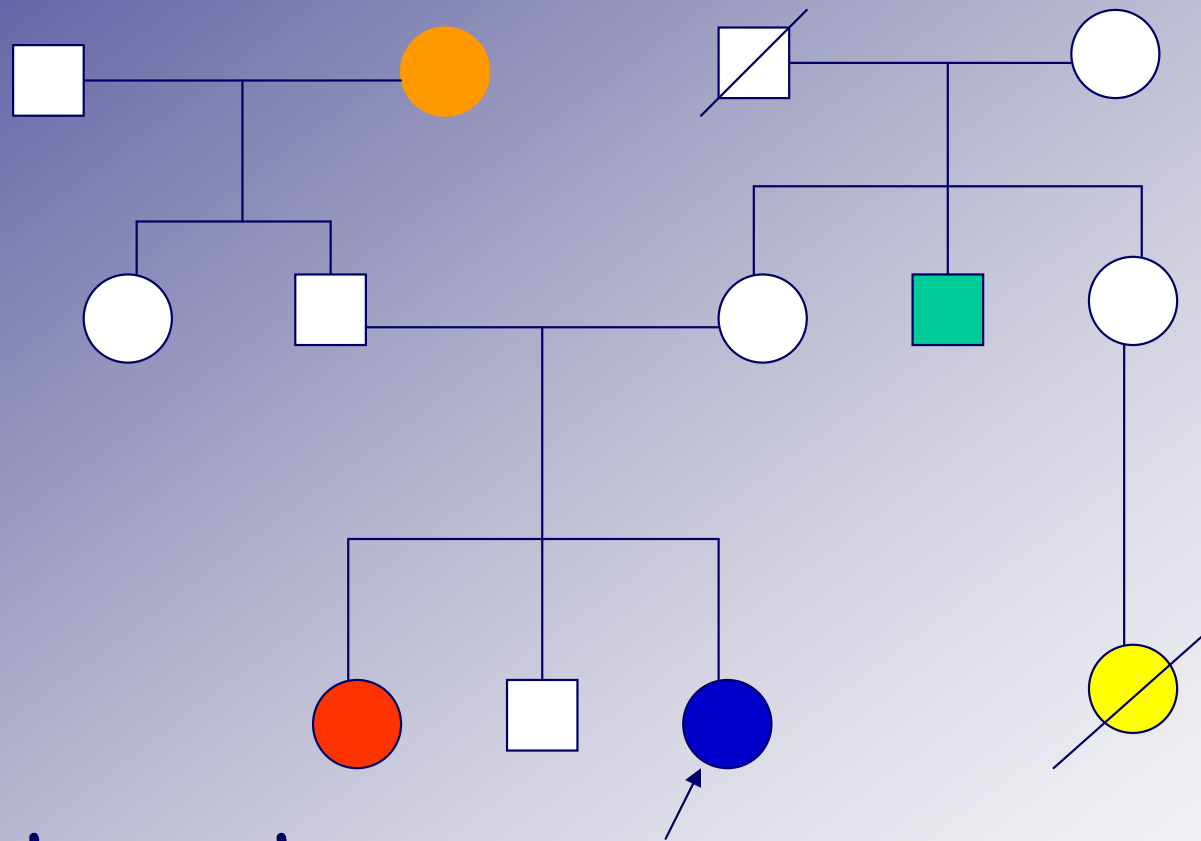
## X-recesivně vázaná dědičnost



# Rodokmen - obvyklá situace I



# Rodokmen - obvyklá situace II



 rozštěp rtu a patra

 mrtvěrozené dítě

 syndaktilie

 epilepsie

 vrozená srdeční vada

# Klinickogenetické vyšetření

- Somatické odchylky - stigmatizace
- Vrozené vývojové vady
- Psychomotorický vývoj
- Mentální retardace
- Dermatoglyfy

# Laboratorní vyšetření

- **C**ytogenetické vyšetření - karyotyp, hodnocení mozaiky, získané chromosomové aberace
- **M**olekulárně cytogenetické vyšetření - FISH (metafázní, interfázní), SKY, CGH
- **M**olekulárně genetické vyšetření - analýza DNA, RNA
- **D**alší laboratorní vyšetření - screening DPM, biochemie, hematologie, histologie, imunohistochemie...
- **D**alší odborná vyšetření - neurologie, endokrinologie....

# Cytogenetické vyšetření

## karyotyp, FISH, SKY, CGH, ZCA

- 2-3 ml krve + 6 kapek Heparinu, sterilní odběr, protřepat, nemrazit
- Odběry limitované počtem zpracování
- Objednaní pacienti, karyotyp - mimo střed
- Akutní vyšetření - novorozenci, gravidita, vitální indikace - po tel. domluvě
- Získané chromosomové aberace - pondělí až středa, objednaní pacienti - riziko chemikálií, záření (před a po chemo a raditherapii...)
- Interpretace výsledku, genetické poradenství

# DNA / RNA analýza, CHG, HR-CGH

- **Krev** do EDTA, řádně protřepat, nemrazit (1-10ml)
- **Pro analýzu RNA** nutné okamžité zpracování
- **Informovaný souhlas** rodičů
- **Vždy doporučujeme** genetickou konzultaci před vyšetřením a s výsledkem, indikace dle protokolárního postupu, optimálně klinickým genetikem
- **Interpretace výsledku** genetikem



# Hodnocení

- **Z**hodnocení výsledků všech provedených vyšetření, anamnestických údajů, zdravotní dokumentace
- **P**otvrzení nebo stanovení diagnosy, pokud je to možné
- **V**yslovení genetické prognózy

# Poradenství, genetická prognóza

- **P**ovaha a důsledky postižení
- **R**iziko rekurence v rodině
- **M**ožnost dalšího vyšetření nyní nebo v budoucnu
- **M**ožnosti primární prevence před graviditou a sekundární prevence - prenatalního vyšetření
- **D**oporučení sledování a léčby u specialistů
- **I**nformace a kontakty na svépomocné organizace, specializovaná pracoviště a instituce

**Vnímání a hodnocení**

**genetického rizika a genetické**

**prognosy je zcela individuální**

# Vnímání rizika je ovlivněno

- osobními zkušenostmi
- charakterem
- touhou po dítěti
- počtem zdravých dětí v rodě
- možnostmi prenatální diagnostiky

# Další sledování

- **P**okračování klinického sledování, kontroly v genetické poradně - zejména pokud není stanovena diagnóza
- **D**oporučení konzultace před plánováním rodičovství
- **P**sychologická podpora

# Základní součásti zprávy z genetického vyšetření

- osobní a rodinná anamnéza
- genealogie
- výsledky provedených vyšetření
- závěr s vyčíslením genetického rizika
- doporučení pro vyšetřovaného event. členy jeho rodiny

# Dědičná onemocnění

- **V**yrovnání se s dědičným onemocněním a porozumění povaze a důsledkům nemoci
- **N**utná informace o rizicích pro další členy rodiny a o možnosti preventivního a presymptomatického vyšetření příbuzných
- **N**edirektivní přístup

# Rodinná prevence

- Informace pro rodinné příslušníky
- Vytypování osob v riziku
- Doporučení jejich genetického vyšetření



Rodina si vybírá z  
nabídky možných  
postupů a vyšetření dle  
vlastních etických kritérií.

**Genetik pomáhá rodině**

**toto**

**rozhodnutí realizovat.**

Genetik neříká,  
jak by se rodina měla  
rozhodnout,  
ale jak se může  
rozhodnout !!!