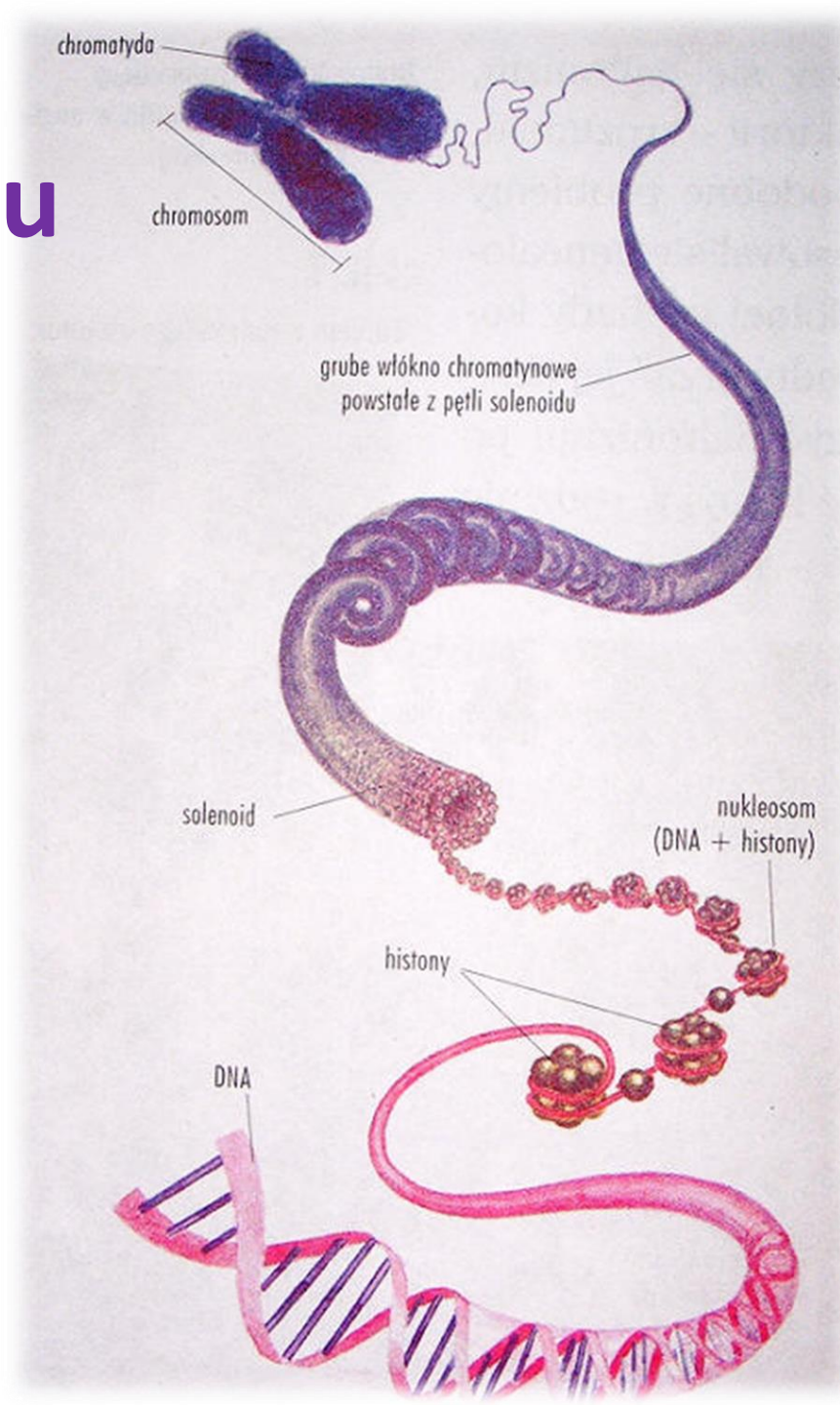


Indikace k cytogenetickému vyšetření

Vrozené Chromosomové Aberace

LF MU 2020



Chromosomové aberace (CHA)

- Pro každé počaté dítě platí obecné genetické riziko 3-5%, že se může narodit s nějakou VVV nebo dědičnou nemocí, která se rodině dosud nevyskytla nebo dosud neprojevila.
- **vrozené CHA se vyskytují asi u:**
 - 20 – 50% všech početí
 - 50 – 60% abortů v trimestru
 - 0,56 - 0,7 % živě rozených dětí
- **získané CHA v somatických buňkách:**
 - Vyšetřujeme v onkocytogenetice, u pracovníků v rizikovém prostředí(chemikálie, záření) a u osob, které mají dlouhodobě podávané některé léky (chemoterapie, imunosupresiva...)

Frekvence vrožených chromosomových aberací (VCA)

- Živě narození 0,56 - 0,7% z toho
- balancované VCA 1/3
- nebalancované VCA 2/3

Vyšší riziko VCA:

- Spontánně potracené plody 50%
- Mrtvorozené děti 11,1%
- Novorozenci s vývoj. vadou 15%
- Nedonošení novorozenci 2,5%

Selekce anomálií – riziko spontánního abortu

- Plod s normálním karyotypem 10-15%
- Plod s VCA 93%
- Downův syndrom 75%
- Edwardsův, Patauův syndrom 95%
- Turner syndrom až 99%
- VCA strukturní balancované 16%
- VCA strukturní nebalancované 86%

VCA

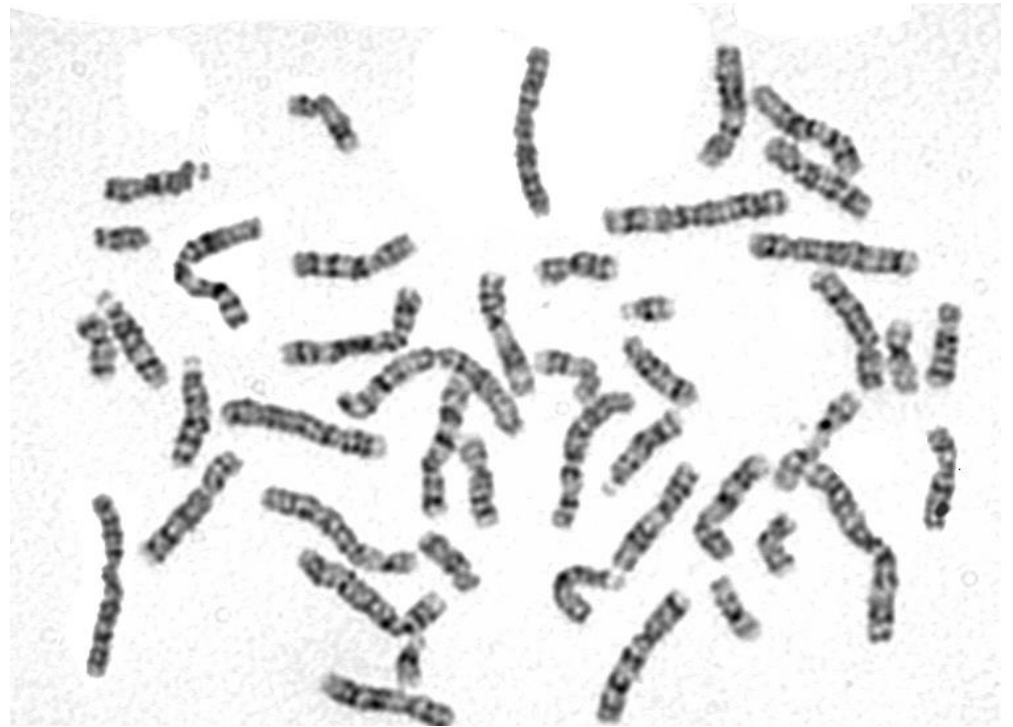
- **Vrozené chromosomové aberace můžeme detekovat klasickými cytogenetickými metodami v optickém mikroskopu, submikroskopické změny můžeme detekovat s využitím molekulárně cytogenetických metod – především fluorescenční in situ hybridizace- FISH, MLPA, array, případně dalšími metodami DNA diagnostiky (NGS).**

Vrozené chromosomové aberace dělíme na:

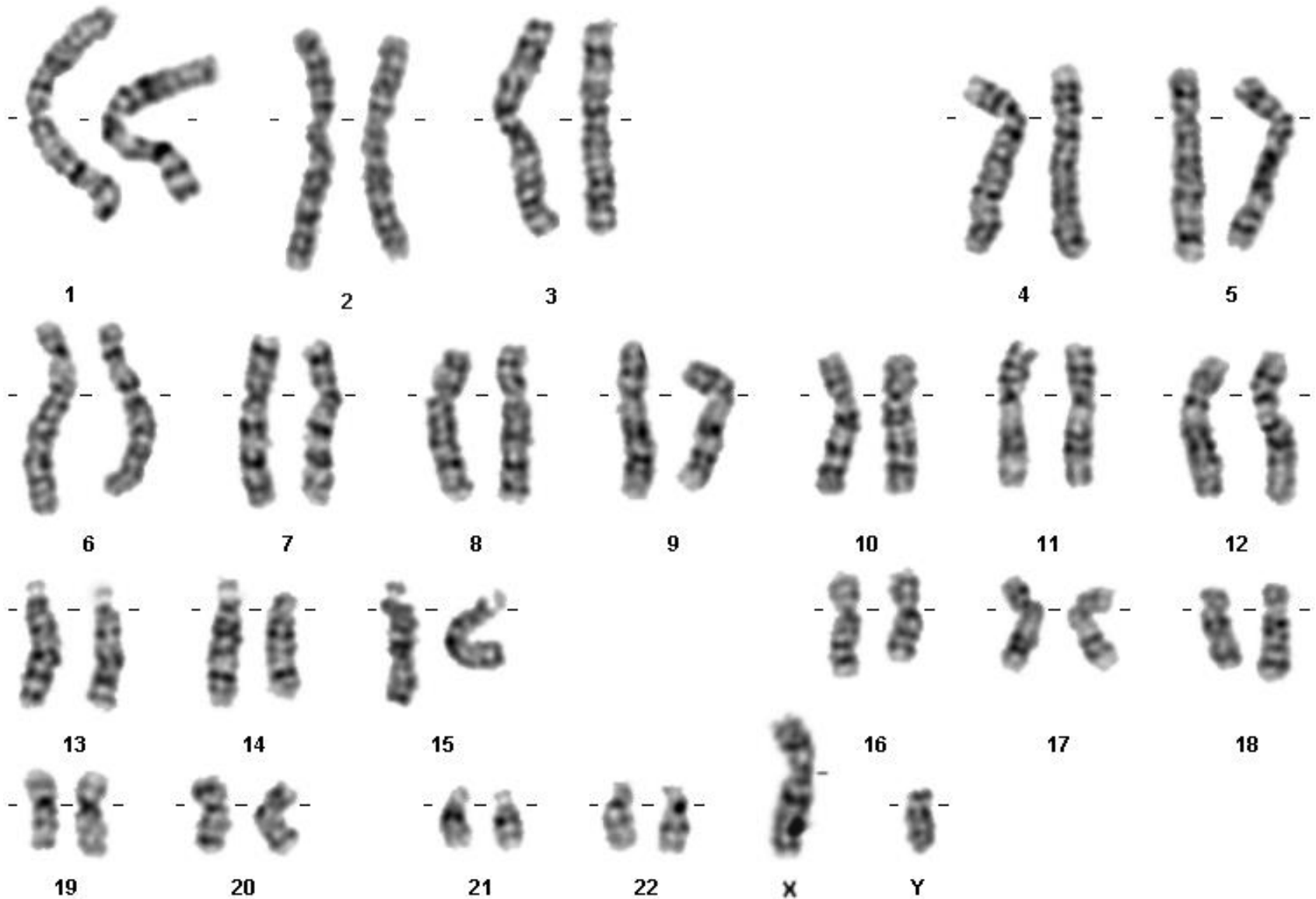
- Numerické
- **Strukturní**

- Balancované
- **Nebalancované**

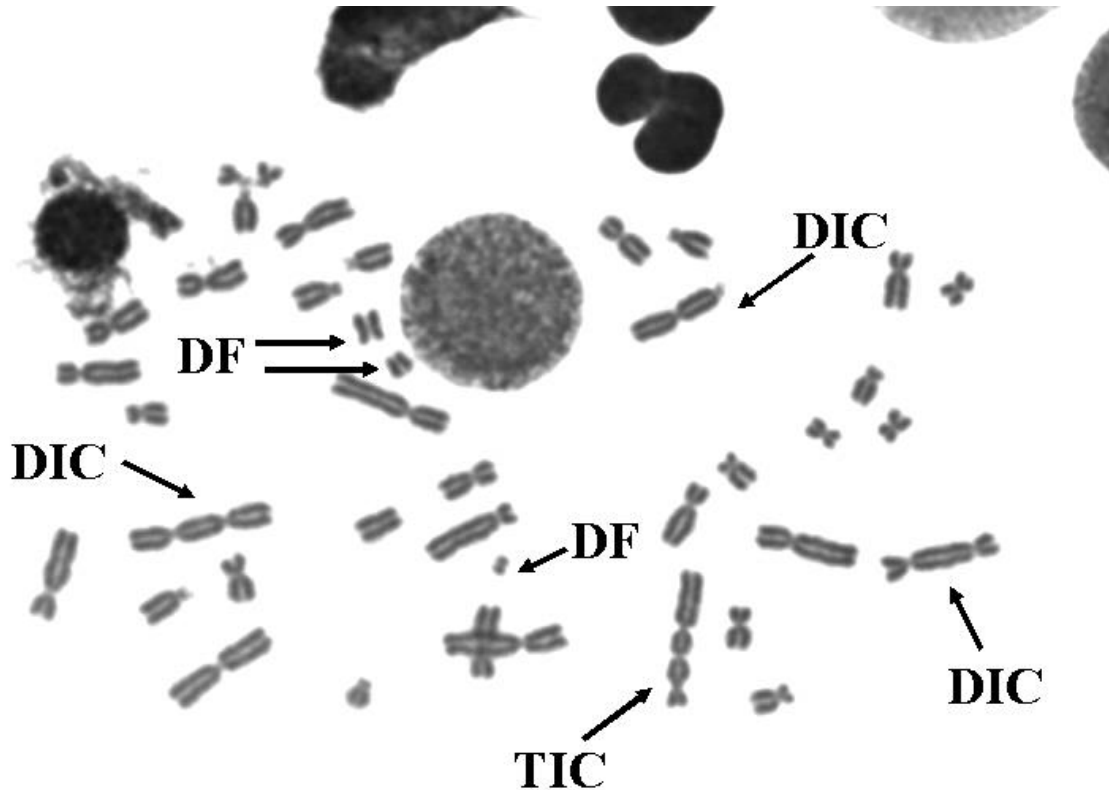
- Autosomů
- **Gonosomů**



Normální mužský karyotyp – G pruhy



Získané chromosomové aberace



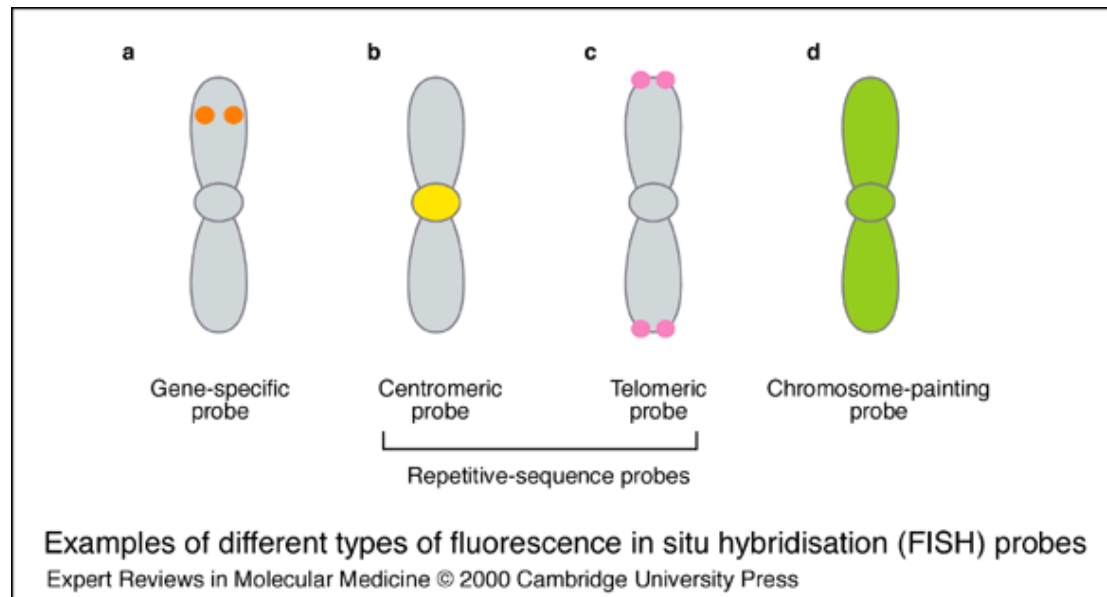
Difragmenty (DF), Di,Tricentrické chromosomy (DIC, TIC) – vznikají v důsledku nepříznivých zevních vlivů nebo u pacientů se syndromy se zvýšenou instabilitou chromosomů)

Molekulárně cytogenetická vyšetření

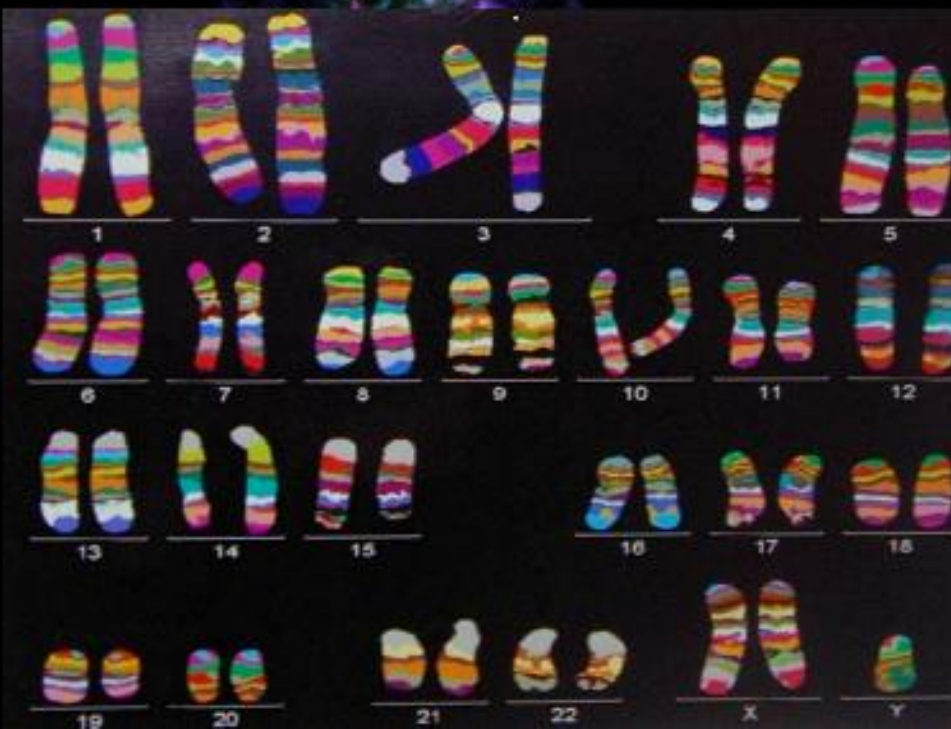
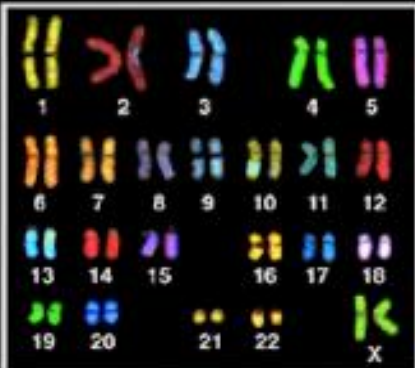
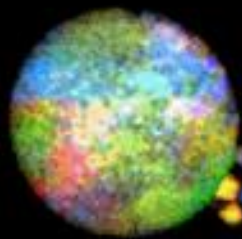
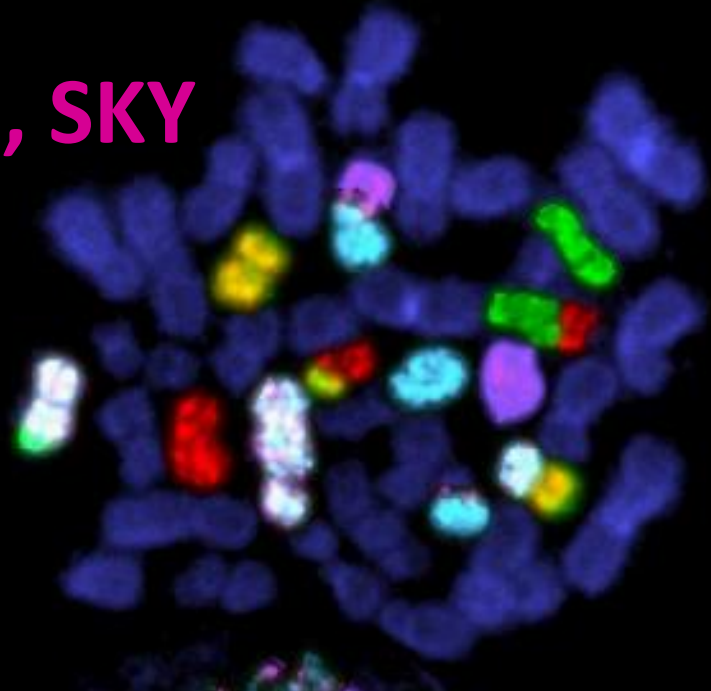
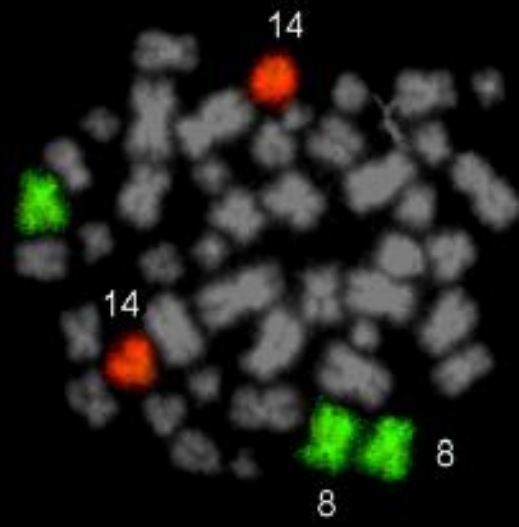
- spojení poznatků molekulární biologie a cytogenetiky
- doplňuje, zpřesňuje a urychluje cytogenetické vyšetření
- řeší nedostatky klasické cytogenetiky – např.:
- nedostatečný počet mitóz
- špatná kvalita chromozomů
- nízká citlivost vyšetření

Fluorescenční In Situ Hybridizace

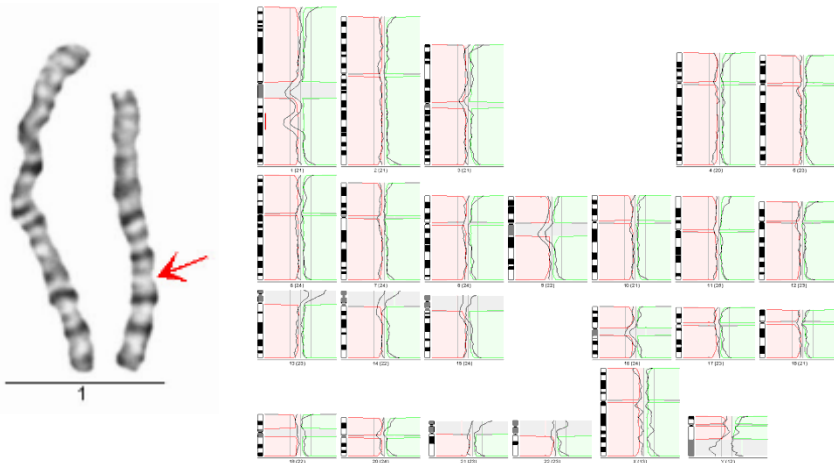
Nejčastější typy sond



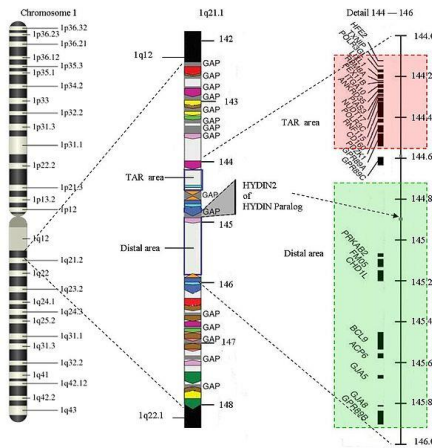
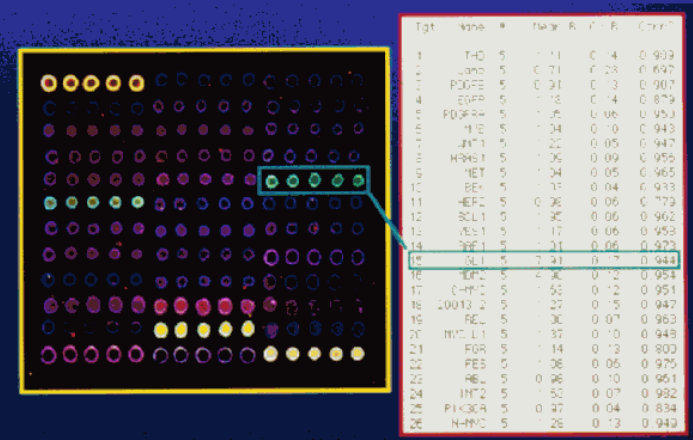
FISH, mFISH, m-band FISH, SKY



MLPA, CGH, HR-CGH, array-CGH

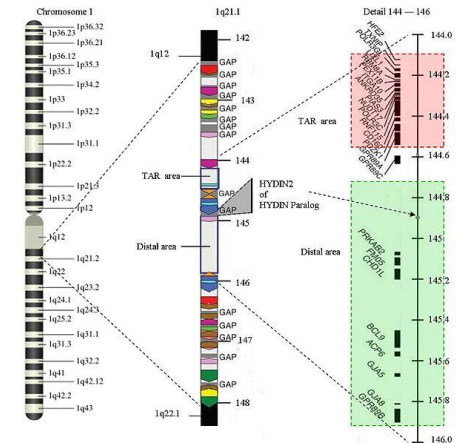
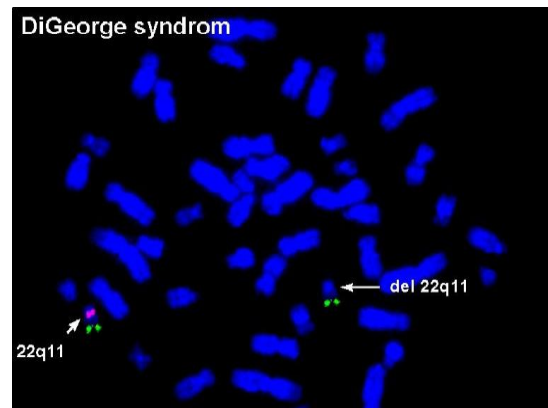


21st century Karyotyping

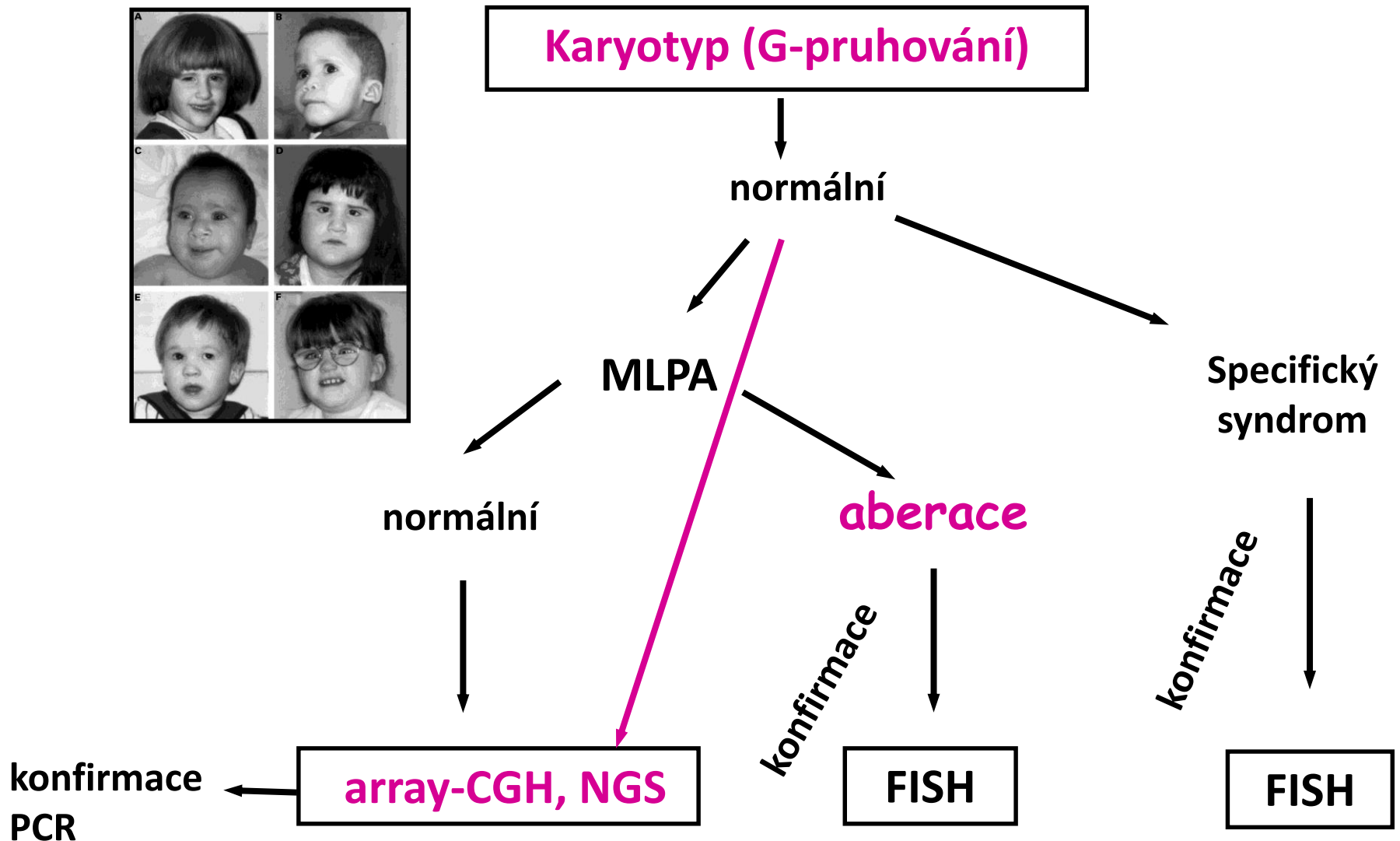


Rozlišení metody

metoda	rozlišení
karyotyp, G-pruhy	10 Mb
FISH	+/-10 kb - 100 kb
MLPA	10kb - 100 kb
array-CGH	100 kb



Postup při genetickém vyšetření pacientů s podezřením na vrozenou chromosomovou aberaci



Indikace k postnatálnímu stanovení karyotypu

1. **typický fenotyp (podezření na Downův syndrom...)**
2. **novorozenec s vrozenou vývojovou vadou (vadami)**
3. **neprospívající novorozenec/kojenec (+/-)**
4. **psychomotorická retardace (+/-atypická vizáž)**
5. **mentální retardace, atypický vývoj, poruchy chování...**
6. **anomálie genitálu**
7. **porucha pohlavního vývoje**
8. **porucha pohlavní identity**
9. **sterilní a infertilní páry**
10. **VCA v rodině – vyšetření příbuzných**
11. **dárci gamet – preventivní vyšetření**

Indikace k vyšetření získaných chromosomových aberací

- práce v rizikovém prostředí – preventivní vyšetření v některých profesích (např. zdravotnictví - onkologie)
- chemoth, radioth, imunosupresivní th, případně jiná dlouhodobě podávaná th. – především před plánováním rodičovství
- syndromy se zvýšenou instabilitou chromosomů (NBS, Fanconi anemie, Bloom sy...) – diagnostika a sledování nemocných případně nosičů
- Možnost úpravy zvýšeného procenta ZCA - vitamínová terapie

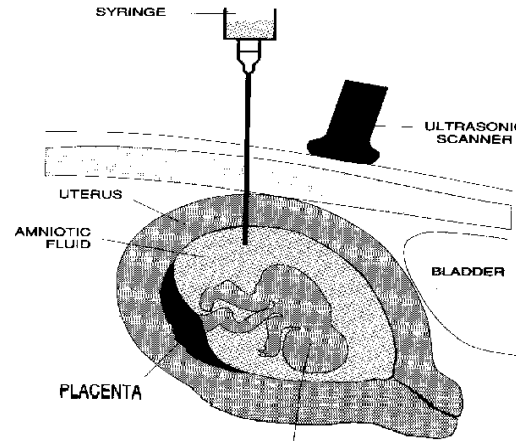
Důvody k invazivnímu prenatálnímu vyšetření

- * **Positivní screening v těhotenství (kombinovaný, biochemický, integrovaný)- zvýšené riziko Downova syndromu...u plodu**
- * **Patologický ultrazvukový nález u plodu - susp. vývojová vada / vady**
- * **Nosičství balancované chromosomové aberace obvykle u jednoho z rodičů**
- * **Chromosomová aberace v rodině- předchozí dítě apod.**
- * **??Vyšší věk rodičů?? – relativní indikace při současných možnostech screeninových vyšetření**
- * **Monogenně dědičné nemocnění v rodině (pokud je odebrán dostatek biologického materiálu vyšetřujeme i karyotyp plodu)**

Materiál pro cytogenetické vyšetření VCA

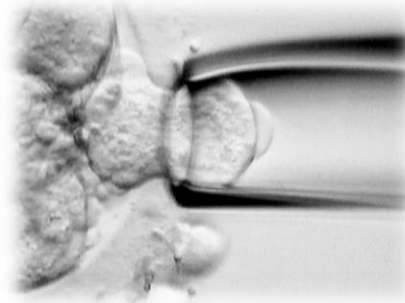
Prenatálně:

- buňky v plodové vodě
- choriové klky
- placenta
- pupečnicková krev
- tkáně potracených plodů



Preimplantační vyšetření:

- buňky embrya den 3/den 5



Postnatálně:

- periferní krev + Heparin
- vzorky různých tkání
(biopsie kožní, stěry bukální sliznice..)



Numerické VCA

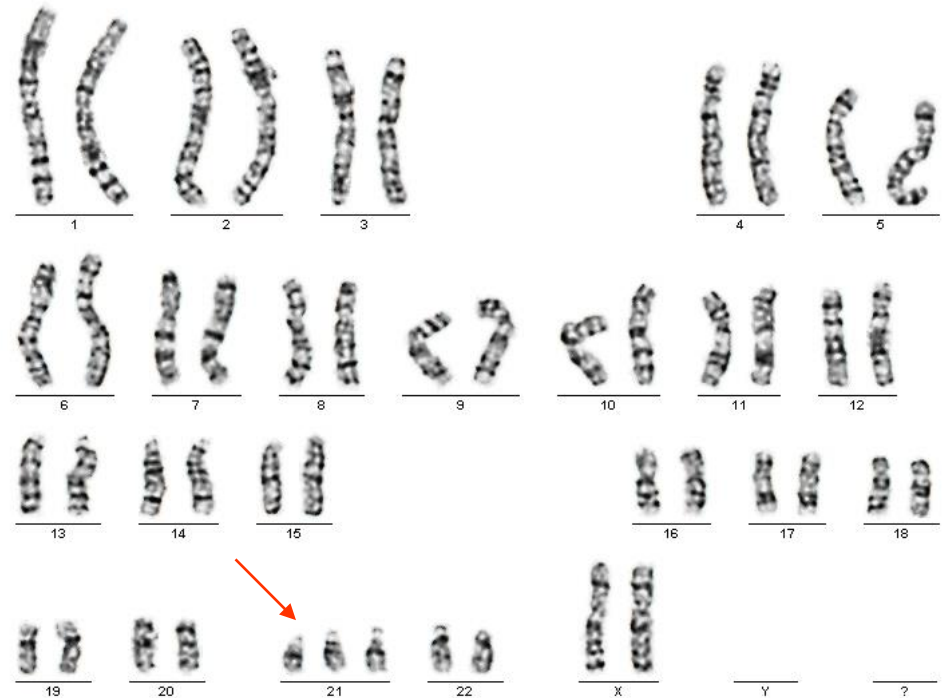
- Jiný počet než 46 chromosomů

Nejčastěji se vyskytují:

- Downův syndrom - 47,XX,+21, 47,XY,+21
- Edwardsův syndrom - 47,XX(XY),+18
- Patauův syndrom - 47, XX(XY), +13

- Turner syndrom - 45,X
- Klinefelterův syndrom - 47,XXY

Downův syndrom



Morbus Down, 47,XX(XY), +21

- **1/800 novorozenců, 1/28 - SA**
- **androtropie 3:2**
- **75% plodů s trisomií 21 se potratí**
- **95%- prostá trisomie, 5% translokace**

Morbus Down, 47,XX(XY), +21

- prenatálně odhaluje riziko Downova syndromu (DS) plodu
biochemický a ultrazvukový screening
- **10.-14.t.g. UZ screening**
- NT-nuchální translucence – u plodu s DS je větší projasnění na krčku plodu
- NB - u plodu s DS nebývá osifikována nosní kost (NB)
- UZ vyšetření v těhotenství
- vrozená srdeční vada (VCC) bývá až u 50% dětí s DS
- diskrepance délky stehenní kosti plodu a biparietálního rozměru plodu (FL/BPP)
- další vývojové vady

Morbus Down, 47,XX(XY), +21

- **Postnatálně**
- **asi 1/3 dětí s DS má vrozenou srdeční vadu, typicky A-V kanál**
- **typická kraniofaciální dysmorfie**
- **malá postava**
- **Opoždění psychomotorického vývoje, mentální postižení**
- **příčná dlaň. Rýha**
- **Hypotonie**
- **časté infekce**
- **častěji kutní lymfatická leukemie**
- **další vrozené vývojové vady (ledvin, GIT...)**

Downův syndrom

- IQ 25-50
- malá zavalitá postava
- kulatý obličej
- mongoloidní posavení očních štěrbin
- hypertelorismus
- široký kořen nosu
- kožní řasa na zátylku
- malá ústa, velký jazyk
- příčné dlaňové rýhy na HK
- tzv. sandálový palec



Příčná dlaňová rýha



Downův syndrom – možnosti genetické prevence

- **Preimplantační genetická diagnostika aneuploidií – po IVF**
- **Vyšetření v těhotenství**
- **Prenatální screening**
- **NIPT – neinvazivní testování volné fetální DNA plodu původem z placenty v plasmě matky**
- **Prenatální diagnostika – invazivní – vyšetření karyotypu plodu**
- **Vyšetření rodiny**
- **Vyšetření karyotypu rodičů a komplexní péče o rodinu a dítě s Downovým syndromem**

Komplexní péče o dítě s Downovým syndromem

- Neonatologie
- Pediatrie
- Rehabilitace, faciální stimulace
- Endokrinologie
- ORL
- Oční
- Gastroenterologie
- Psychologie – psychiatrie
- Logopedie
- Stomatologie
- Speciální pedagogika
- Lékařské genetiky

Svépomocné skupiny a organizace

- **Organizace obvykle zaměřené na jednu chorobu nebo skupinu onemocnění s podobnými příznaky**
- **Mohou významně pomáhat lidem, kteří mají zájem sdílet své zkušenosti s někým, kdo má stejné problémy, předávají vzácné informace (novým pacientům, ale i lékařům a dalším profesionálům), sledují novinky v léčbě a prevenci, podporují výzkum...**

DS - svépomocné skupiny a organizace

- **Klub rodin s dětmi s Downovým syndromem**
- **Klub rodin a malými dětmi s Downovým syndromem**
- **Specializovaná zdravotnická pracoviště se zkušeností s těmito rodinami**



**Občanské sdružení pro pomoc lidem s
Downovým syndromem a jejich rodinám**



Světový den Downova syndromu



21.3.

Syndrom Edwards, 47,XX(XY),+ 18

- **1/5000 novorozenců, 1/45 SA**
- **gynekotropie 4:1**
- **V 95% dojde v graviditě ke spont. potratu**
- **syndrom s nepříznivou prognózou a s vysokým rizikem úmrtí do 1 roku, pokud se nejedná o mozaikovou formu**
- **prenatálně detekujeme UZ hypotrofii plodu, vrozené vývojové vady, atypický profil, atypické držení rukou**
- **postnatálně protáhlé patičky, protáhlé záhlaví, atypické držení rukou a prstů rukou, atypický profil obličeje, malá brada, hypotrofie, různé vývojové vady, obvykle úmrtí v kojeneckém věku**

Edwardsův syndrom

- **intrauterinní růstová retardace, hypotrofie**
- **microcephalie**
- **dolichocephalie**
- **nízko posazené uši**
- **micromandibula**
- **atypické držení prstů**
- **atypický tvar nohou**
- **další závažné VVV**



Atypické křížení prstů



Protažená pata

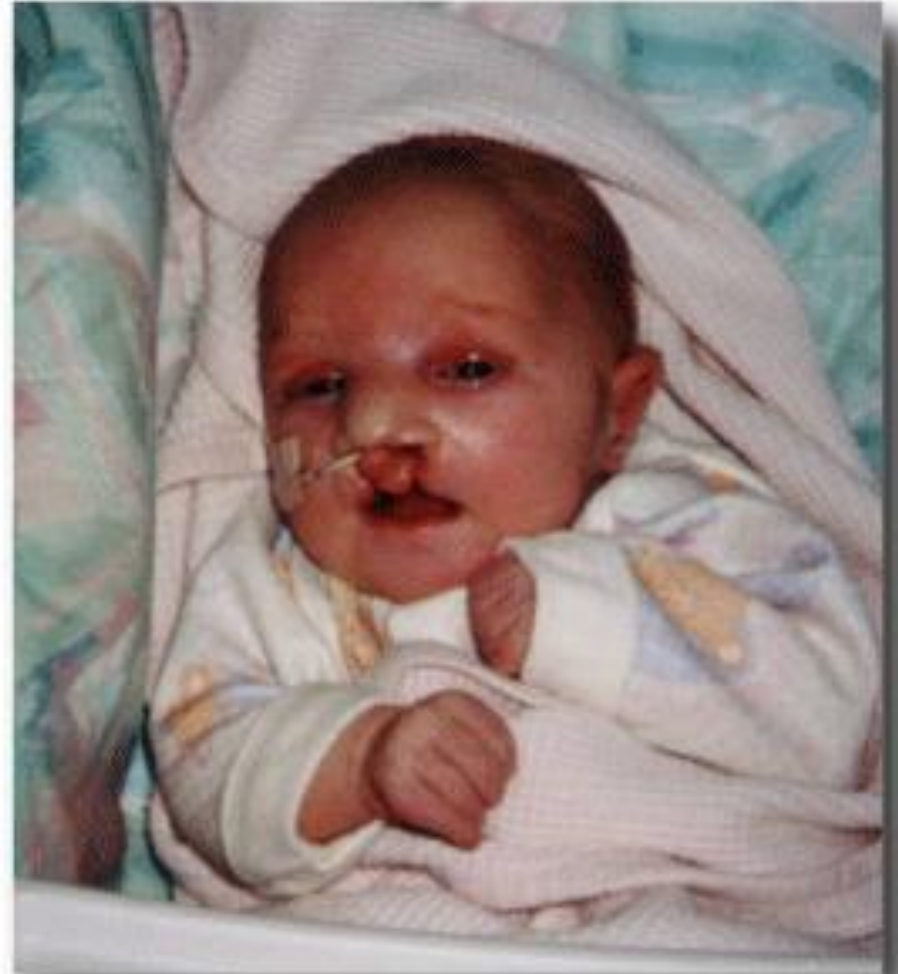


Syndrom Patau, 47,XX(XY),+13

- **1/5000-10 000 novorozenců, 1/90 SA**
- **95% plodů se spont. potratí**
- **Velmi často úmrtí do 1 roku, pokud se nejedná o mozaikovou formu**
- **prenatálně UZ detekovány vrozené vývoj. vady, především rozštěpy rtu a patra, vady mozku, oka, hexadaktiie**
- **postnatálně jednostranný nebo oboustranný rozštěp rtu a patra, vývojové vady CNS a oka, postaxiální hexadaktilie, další VVV**

Patau syndrom

- **oboustranný rozštěp rtu a patra**
- **kožní defekty ve vlasaté části hlavy**
- **vrozené vady mozku (holoprosencephalie)**
- **micro-anophthalmia**
- **hexadactilie**
- **VCC a jiné**



Hexadactylie



Jiné numerické chromosomové aberace

- většinou mozaiky
- +8 - syndrom Warkany
- +9 - syndrom Réthoré

VCA - gonosomy

- Turnerův syndrom - 45,X, 45,X/46,XX, 46,XiX...
- **POZOR - 45,X/46,XY- riziko malignity v přítomnosti Y chromosomu v dysgenetických gonádách v dutině břišní**
- Klinefelterův syndrom -47,XXY
- Ženy s karyotypem 47,XXX
- Muži s karyotypem 47, XYY

Turnerův syndrom

- **1/2500** děvčátek, min **95%** plodů se potratí
- Prenatálně - UZ
- **hydrops foetus, hygroma coli, vrozená srdeční vada**

- Postnatálně
- **lymfedém nártů a bérců, pterygium coli, vrozená srdeční vada - koarktace aorty, malý vzrůst (možná léčba STH), další vývojové vady, hypergonadotropní hypogonadismus, reprodukční potíže, sterilita**

- **asi 45% jiný karyotyp než 45,X**
- **časté jsou mozaiky 45,X/46,XX/46,XY/47,XXX**
- **strukturální aberace chromosomu X (izochromozom)**

Turnerův syndrom - 45,X

- plod-hygroma colli, hydrops
- nižší porodní váha a délka
- nízká vlasová hranice
- lymfedémy
- pterygia
- cubiti valgi
- stenosa aorty
- VVV ledvin
- štítovitý hrudník
- laterálně uložené
prsní bradavky
- malý vzrůst
- neplodnost



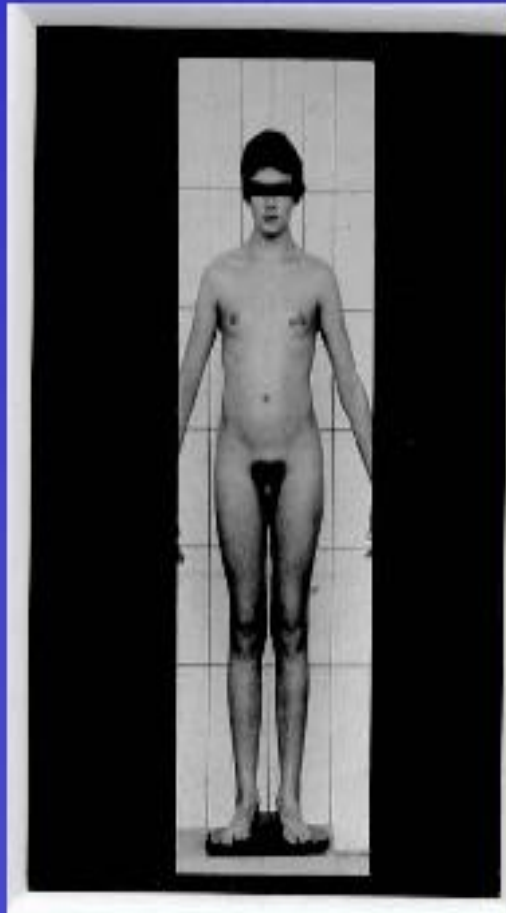
Klinefelterův syndrom, 47,XXY

- Vysoká eunuchoidní postava, porucha růstu vousů, ženská distribuce podkožního tuku, hypoplasie testes, častěji retence, gynekomastie, sterilita - postupně až azoospermie
- PMR v max 5%
- prenatální záchyt většinou náhodný
- Často je fenotyp velmi nenápadný a syndrom je objeven u mužů, kteří mají reprodukční potíže a zjištěnou azoospermii

Klinefelterův syndrom 47,XXY

- 1:670
- do puberty často bez nápadností
- opožděná puberta
- hypogonitalismus
- aspermie, sterilita
- ženské rozložení tuků
- gynekomastie
- chabé ochlupení

Syndrome de Klinefelter



- Testicules de petit volume
- Atrophie tubulaire
- Gynécomastie
- Grande Taille
- Grande envergure
- Rapport SS/ SI diminué
- Difficultés Scolaires
- FSH ↗ et LH ↗, testo svb basse
- 47, XXY

Další aberace gonosomů

- **47,XXX – obvykle žádné klinické příznaky, v dospělosti mohou být reprodukční potíže (opakované SA), doporučeno je stanovení karyotypu plodu nebo preimplantační genetická dg. Aneuploidií v případě IVF**
- **malé mozaiky 45,X / 47,XXX / 46,XX - častý nález u pacientek s poruchami reprodukce**
- **47,XYY - vysoký vzrůst – nad 200 cm, poruchy reprodukce, agresivní chování ??? - není potvrzeno**
- **48,XXXX a více chromosomů X - stigmata, PMR**

46,XX, male

- většinou se jedná o translokaci Yp - často na X nebo jiný chromosom
- klasickou cytogenetikou nelze tento malý úsek najít - nutno doplnit molekulárně cytogenetické metody (FISH) nebo DNA analýzu (SRY)
- Muži mají normální mužský fenotyp, projevy Kliefelterova syndromu, především reprodukční problémy - azoospermie

46,XY,female

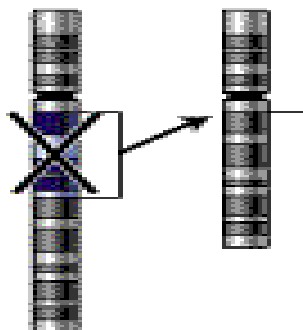
- Normální ženský fenotyp a mužský karyotyp mají pacientky s monogenně podmíněnými stavy, např:
- Syndrom gonadální dysgenese - hypoplastická děloha a vagina většinou přítomny + dysgenetické gonády, **amenorhea, ale po hormonální substituci mohou menstruat! Nutno vyšetřit KARYOTYP! Fenotyp normální ženský**
- **CAVE - malignita gonád (dříve-před 20 rokem)**
- Syndrom testikulární feminizace - většinou slepě zakončená hypoplastická vagina, gonády – testes, mohou být nalezeny při operaci inq. hernie, **amenorhea**, jedná se o syndrom androgen-insensitivity s patogenními sekvenčními variantami SRY genu, možná je DNA dg.
- **fenotyp normální ženský**
- **CAVE - malignita gonád (později- po 20 roce)**

Strukturní chromosomové aberace

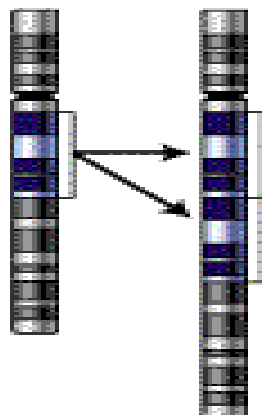
- Vznikají v důsledku zlomu, mohou být balancované (bez ztráty nebo přebytku genetického materiálu) nebo nebalancované, kdy chybí nebo přebývá část některého chromosomu
- Může se týkat kteréhokoli chromosomu, většina se pouze označí zápisem karyotypu
- atypická struktura – vedle sebe se dostanou části genetického materiálu, které tam za normálních okolností nepatří – poziční efekt, který může být příčinou zdravotních potíží i u balancovaných stavů
- částečné-parciální delece
- parciální trisomie
- inverze, inzerce, duplikace....
- **Mikrodeleční / mikroduplikační syndromy** – chybění či přebývání určitého úseku, který je popisován u více pacientů

Types of mutation

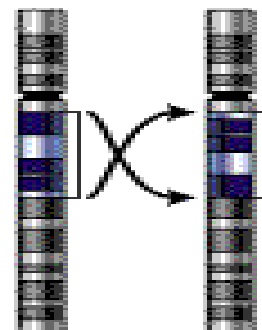
Deletion



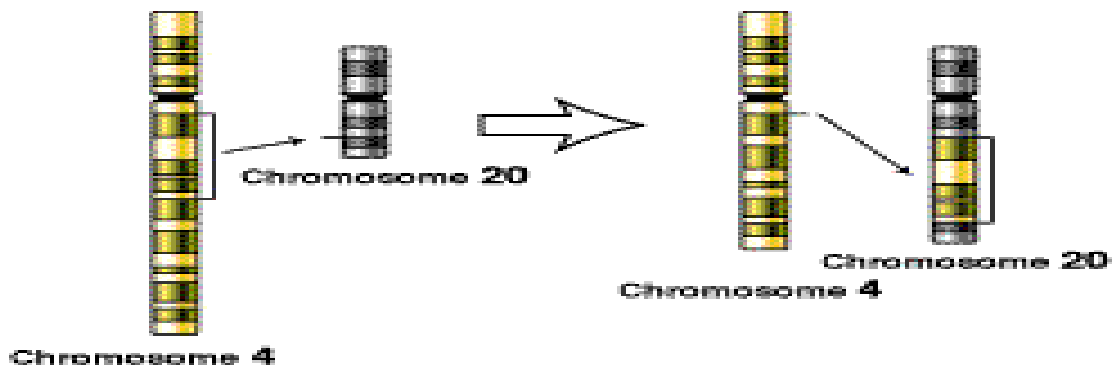
Duplication



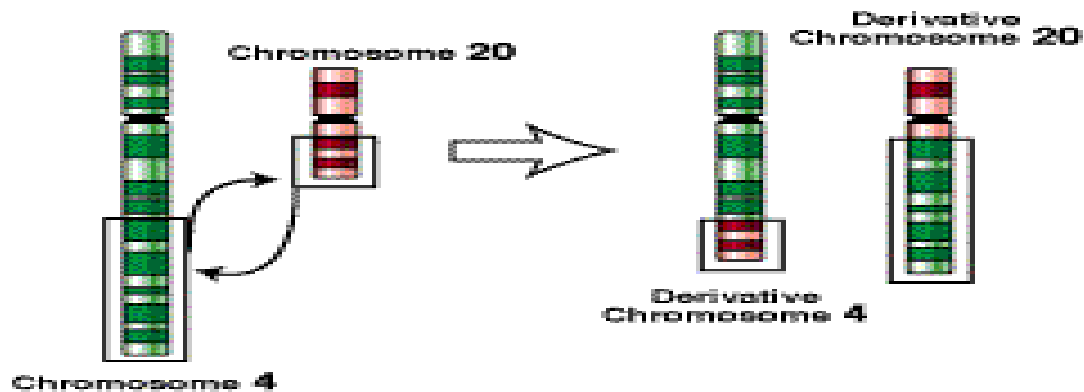
Inversion



Insertion



Translocation



Syndrom Wolf-Hirshorn, 46,XY(XX),4p-

- **Parciální delece 4p**
- **těžká mentální retardace, typická kraniofaciální dysmorfie - hypertelorismus, hruškovitý nos, kapří ústa, pre- a postnatální růstová retardace, neprospívání**
- **další přidružené vývojové vady - srdeční, urogenitálního traktu...**

Syndrom Wolf-Hirshorn



Syndrom kočičího křiku - Cri du chat

46,XX(XY),5p-

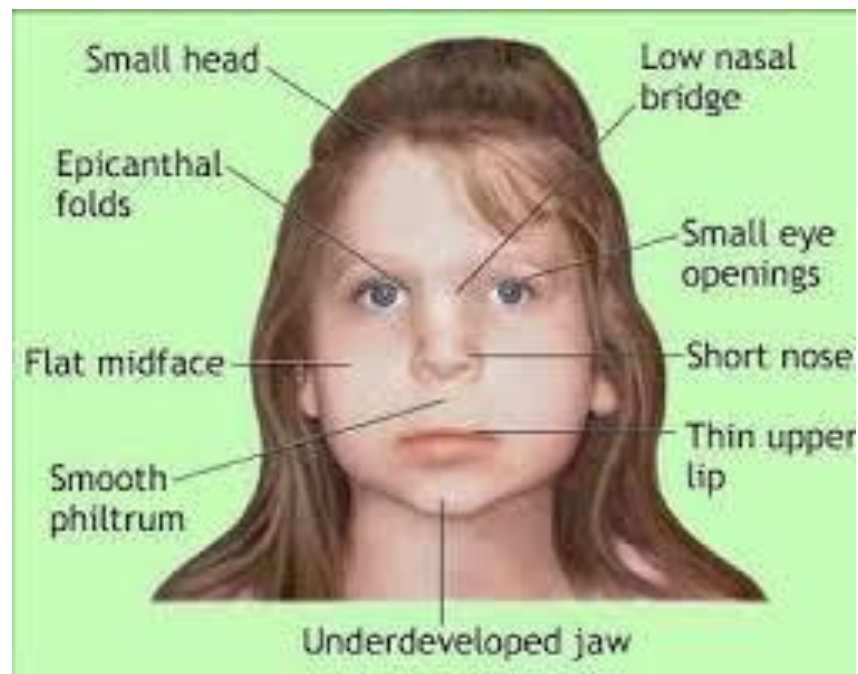
- **Parciální delece 5p**
- **anomálie hrtanu způsobuje typický pláč podobný kočičímu mňoukání (jen v kojeneckém věku – do 1 roku)**
- **nízká porodní délka i hmotnost, mentální retardace, malý vzrůst, neprospívání, měsíčkovitý drobný obličej, antimongoloidní postavení očních štěrbin, mikrocephalie**
- **další VVV - končetin, VCC...**

Syndrom kočičího křiku - Cri du chat



Syndrom Di George

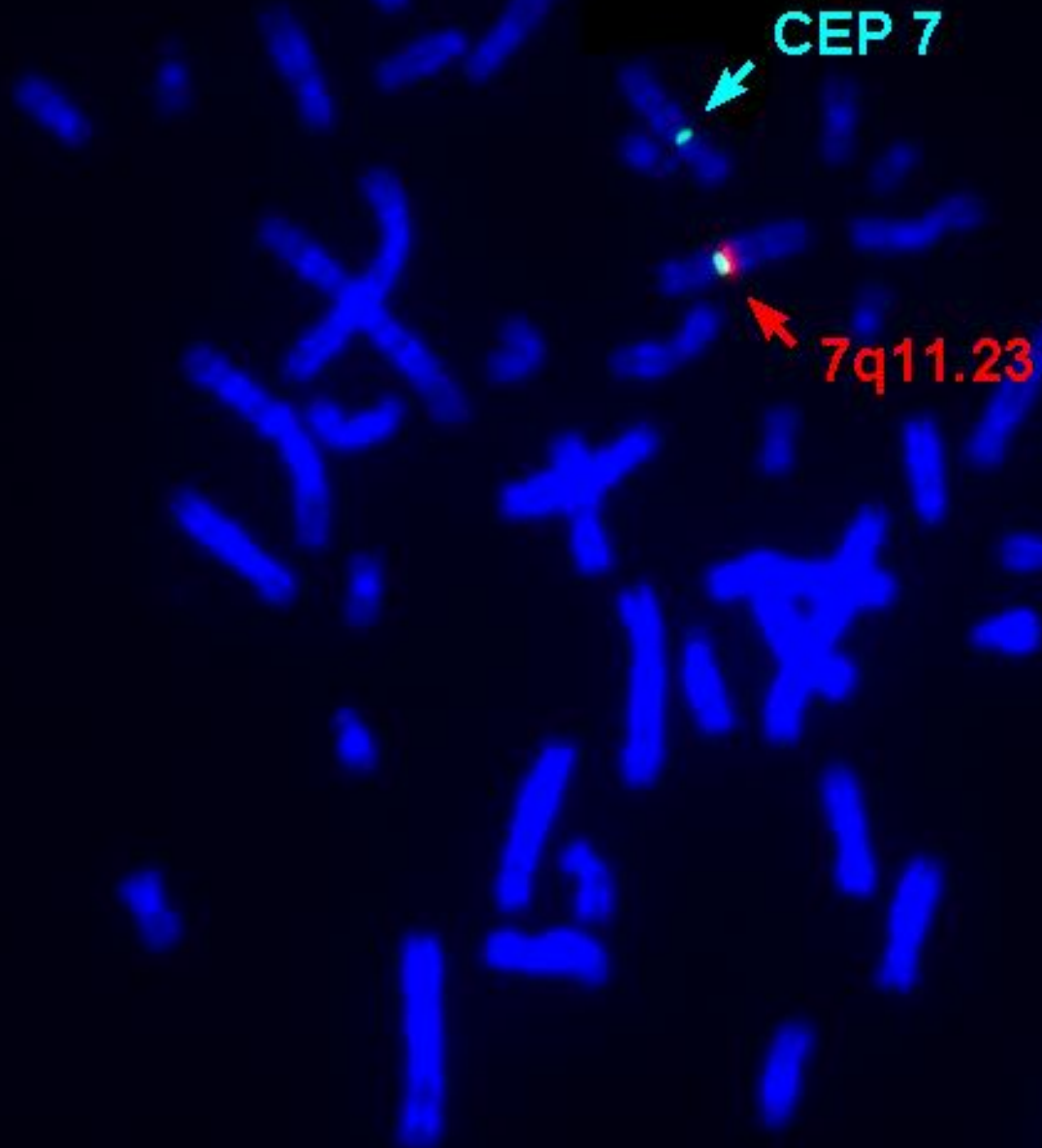
- Jeden z častějších mikrodelečních syndromů, obvykle mikrodelece oblasti 22q11.2, ale může se týkat i jiných oblastí
- Charakteristické příznaky tohoto syndromu byly popsány i u delecí na jiných chromosomech, například del(10p13), del(18q21.33) či del(4q21.3-q25)
- někdy označován jako Velo - Kardio- Faciální syndrom, syndrome CATCH 22
- Klinické projevy - vrozené srdeční vady, typické jsou tzv. konotrunkální vady, faciální dysmorfie, hypoplasie - aplasie thymu event. příštítných tělísek, které vedou k imunodeficitu a hypoparathyreoidismu, časté jsou i rozštěpy patra event. rtu

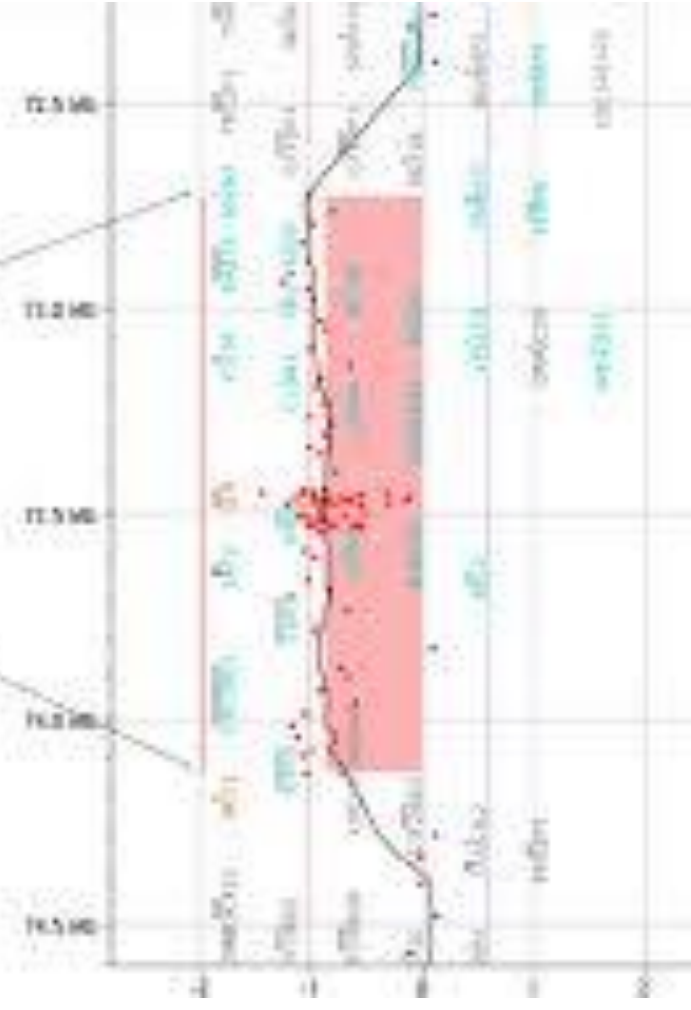
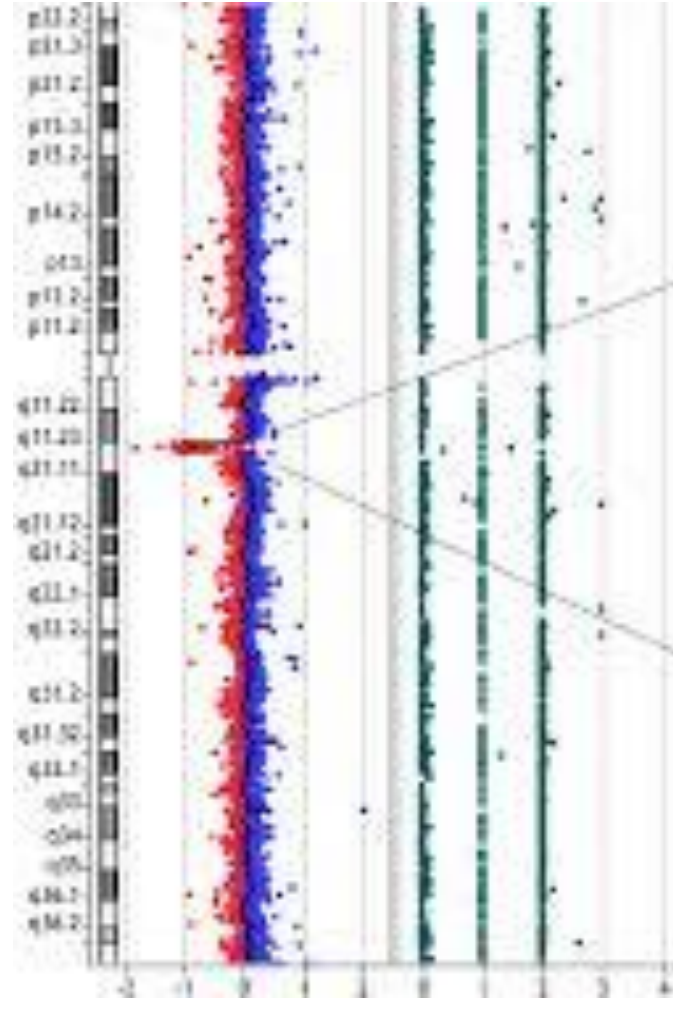


Williams - Beuren syndrom

- **Mikrodeleční syndrom – příčinou je del 7q11.23**
- **Projevy:**
- **Faciální dysmorfie – tzv. Elfin face – silné rty, odstávající větší uši, srdeční vady - stenosis aorty, plicnice, hypokalcemie, malá postava, psychomotorická retardace, hernie, hrubý hlas, kostní anomálie, přátelská povaha, dobrý sluch...**

WB sy





Williams - Beuren syndrom

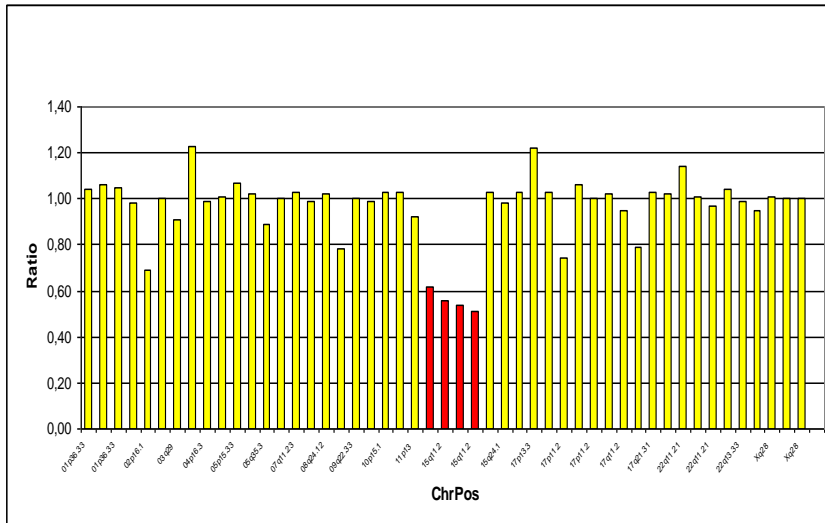


Prader-Willi syndrom

- **Hypotonie, hypotrofie, poruchy příjmu potravy v kojeneckém věku**
- **PMR, malá postava, obesita, hyperfagie, akromikrie, hypogonadismus později**
- **mikrodele delece 15q11-12 paternální**

Prader-Willi syndrom

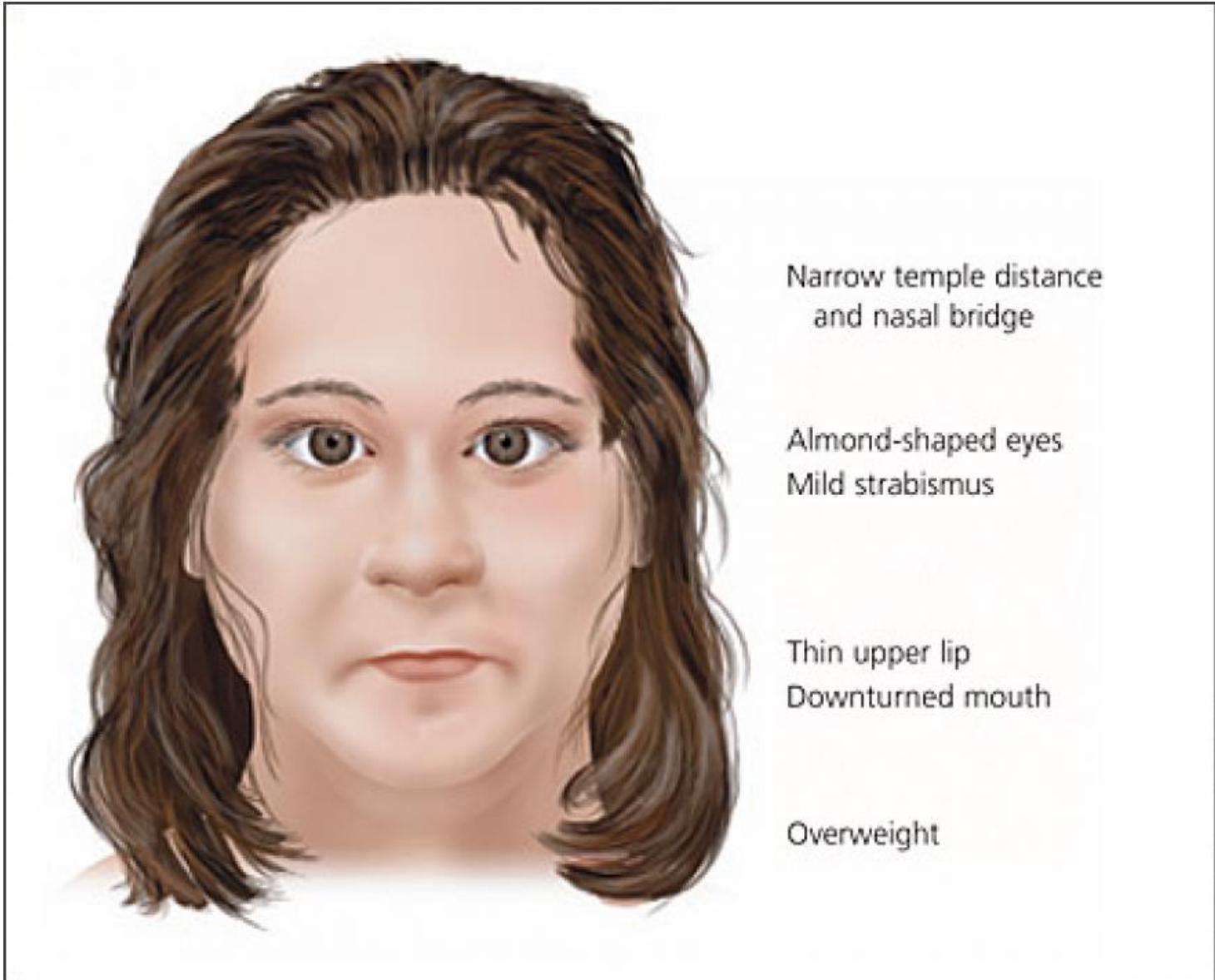
- Snížená aktivita plodu
- Neprospívání kojenců
- Hypotonie novorozenců/kojenců



U větších dětí:

- **Obesita**
- **Hyperfagie, neukojitelný hlad**
- **Hypogenitalismus, hypogonadismus**
- **PMR**
- **Malá postava**
- **Akromikrie**
- **Hypopigmentace**
- **Problémy s chováním**

Prader-Willi syndrom



Narrow temple distance
and nasal bridge

Almond-shaped eyes
Mild strabismus

Thin upper lip
Downturned mouth

Overweight

Angelman syndrom

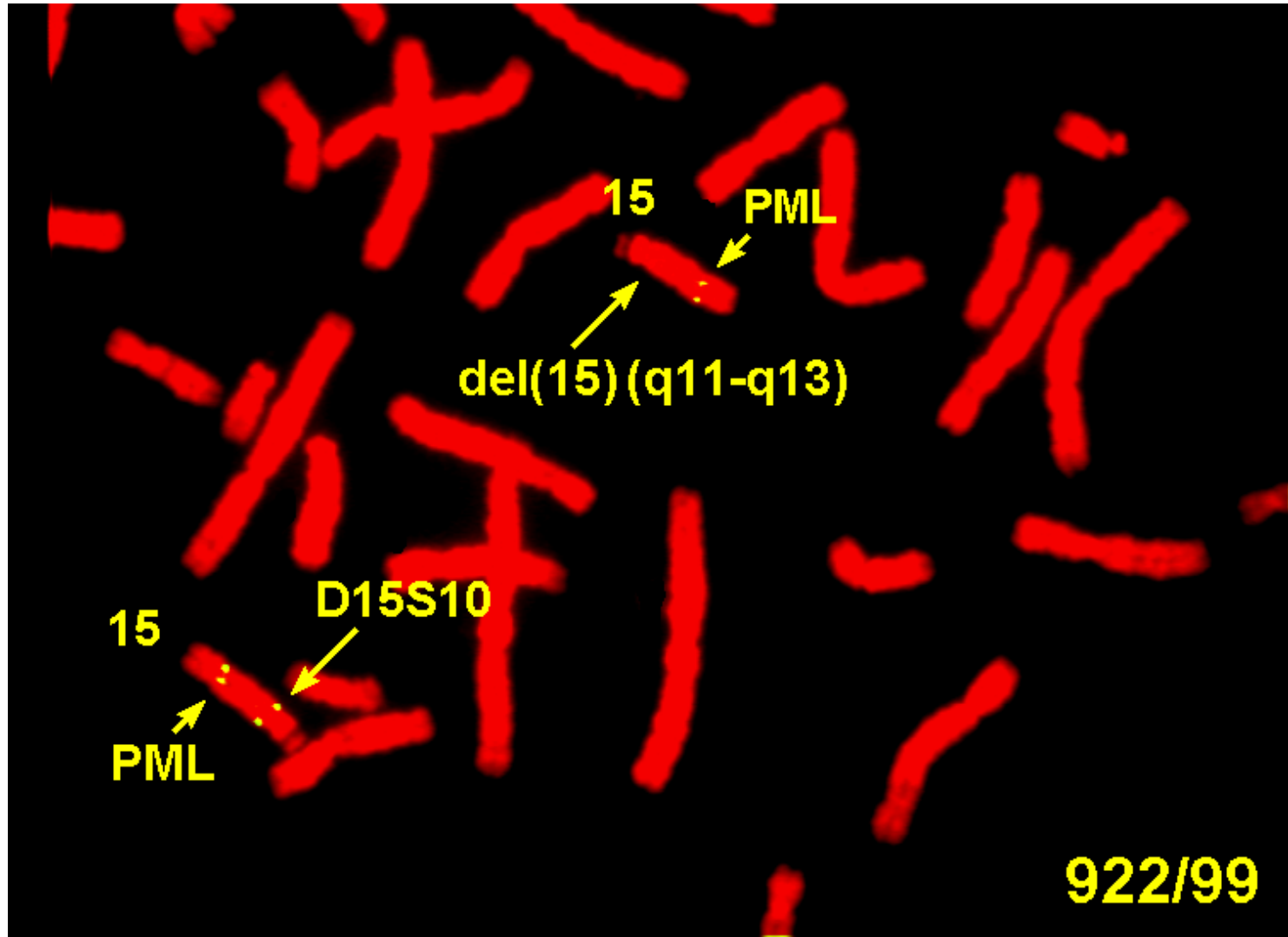
- těžká PMR, epilepsie, záchvaty smíchu, těžce opožděn vývoj řeči
- atypické chování
- Stigmatizace

- Incidence 1 na 10 000 – 20 000
- 70% de novo maternální mikrodelece 15q11.2-q13
- 2% paternální uniparentální disomie 15q11.2-q13
- 2-3% defekt imprinting
- 25% mutace v genu UBE3A

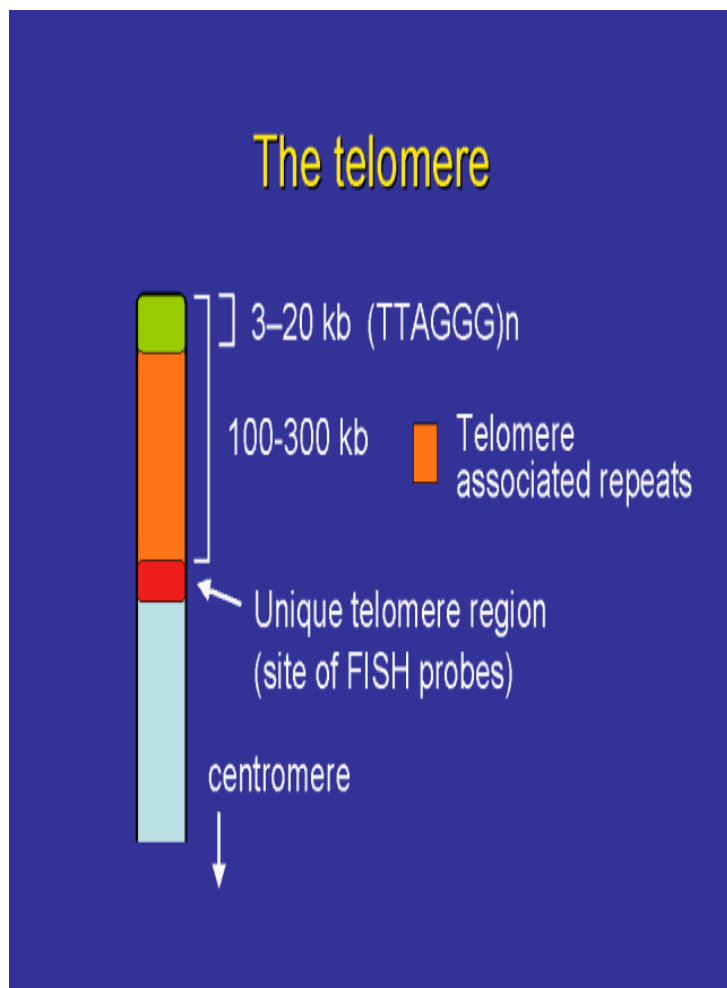
Angelmanův syndrom



Prader-Willi / Angelman syndrom



Telomery



- fyzické konce chromozomů
- úplné konce tvořeny proteiny a tandemovými repeticemi DNA(TTAGGG) 3-20 Kb
(společné pro všechny chromozomy)
- TAR – doprovodné repetitivní sekvence subteloerické oblasti 100-300 Kb
- jedinečné sekvence – sondy pro FISH, metoda MLPA, array-CGH

Klinický význam přestaveb telomer

- aberace v této oblasti může být příčinou spontánních abortů, vrozených vývojových vad a opoždění vývoje
- Asi u 6-8 % pacientů s dysmorfii a mentální retardací byla prokázána s rozvojem molekulárně cytogenetických metod mikrolece subtelomerických oblastí chromozomů

Submikroskopické změny

- využitím moderních metod – např. array-CGH (genetické čipy), NGS detekujeme submikroskopické změny chromosomů - delece a duplikace
- Tyto metody kladou velké nároky na správnou interpretaci nálezu !!!
- Vyšetření vyžaduje ověření detekované změny dvěma nezávislými laboratorními metodami
- Je nutno odlišit varianty normy od patologického nálezu
- Nezbytné je vyšetření obou rodičů event. dalších příbuzných pro potvrzení nebo vyloučení patologie zjištěného nálezu a určení genetického rizika pro rodinu.

Postup při genetickém vyšetření pacientů s podezřením na vrozenou chromosomovou aberaci

- **Po ověření (konfirmasi) výsledku u pacienta dvěma nezávislými metodami následuje:**
- **genetická konzultace**
- **vyšetření rodičů**
- **genetická prognóza**
- **vyšetření dalších příbuzných dle potřeby**
- **prenatální / preimplantační genetická dg.**

Novorozenec s podezřením na vrozenou chromosomovou aberaci

- **Informace o podezření na VCA u novorozence sdělujeme v klidném prostředí, bez přítomnosti dalších pacientů, optimálně v přítomnosti obou rodičů novorozence a ošetřujícího neonatologa**
- **Pokud je to možné probíhá toto sdělení v rámci konziliárního vyšetření klinického genetika**
- **Je třeba vysvětlit důvod genetického vyšetření dítěte**
(Proč doporučujeme stanovení karyotypu, informace o možném výsledku a o termínu, kdy bude výsledek k dispozici, kdy a jak bude rodičům sdělen)

Novorozenec s potvrzenou VCA

- Sdělení výsledku genetického vyšetření má proběhnout v klidném prostředí, v přítomnosti obou rodičů a dítěte, optimálně klinickým genetikem a neonatologem současně
- Rodičům se snažíme předat především základní informace o zjištěné chorobě a o péči o dítě v nejbližší době
- Měl by být domluven termínu dalšího - kontrolního vyšetření, při kterém většinou doplňujeme vyšetření rodičů a předáváme další potřebné informace, plánujeme kontrolní genetická a další odborná vyšetření
- Předáváme kontakt na potřebné specialisty a specializovaná pracoviště

Česká asociace pro vzácná onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) vznikla v roce 2012. Posláním ČAVO je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti.

V současné době se jedná o více než 30 organizací a další fyzické osoby.

<http://vzacna-onemocneni.cz/>

Mezi členy ČAVO jsou i některá sdružení pacientů s VCA – např.

- Angelman CZ, spolek, www.angelman.cz
- Prader-Willi, z.s, www.prader-willi.cz
- Willík, z.s., [www.spolek Willik](http://www.spolekWillik)

Sdělení diagnózy vzácného nebo závažného onemocnění

- **Sdělení diagnózy závažného a často málo léčebně ovlivnitelného onemocnění dítěte je pro rodiče velmi těžká situace. Geneticky podmíněná onemocnění včetně VCA mezi taková onemocnění často patří.**
- **Pomocí v této problematice jsou v poslední době i Centra provázení.**
- **V současné době pracují Centra provázení v 5 fakultních nemocnicích v ČR a poskytují podporu rodičům i dalším příbuzným nemocného dítěte.**



...protože táta není kouzelník a lékař není Bůh...

- **Nabízí podporu rodinám dětských pacientů při léčebné i paliativní péči.**
- **Centrum provázení zahájilo svou činnost ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze, v současné době pracuje také např. ve FN Brno a FN Hradec Králové.**
- **Pracovníci Center provázení se věnují rodičům malých vážně nemocných pacientů a provází je především v prvních fázích vyrovnání se s novou skutečností.**
- **<https://centrumprovazeni.cz/>**

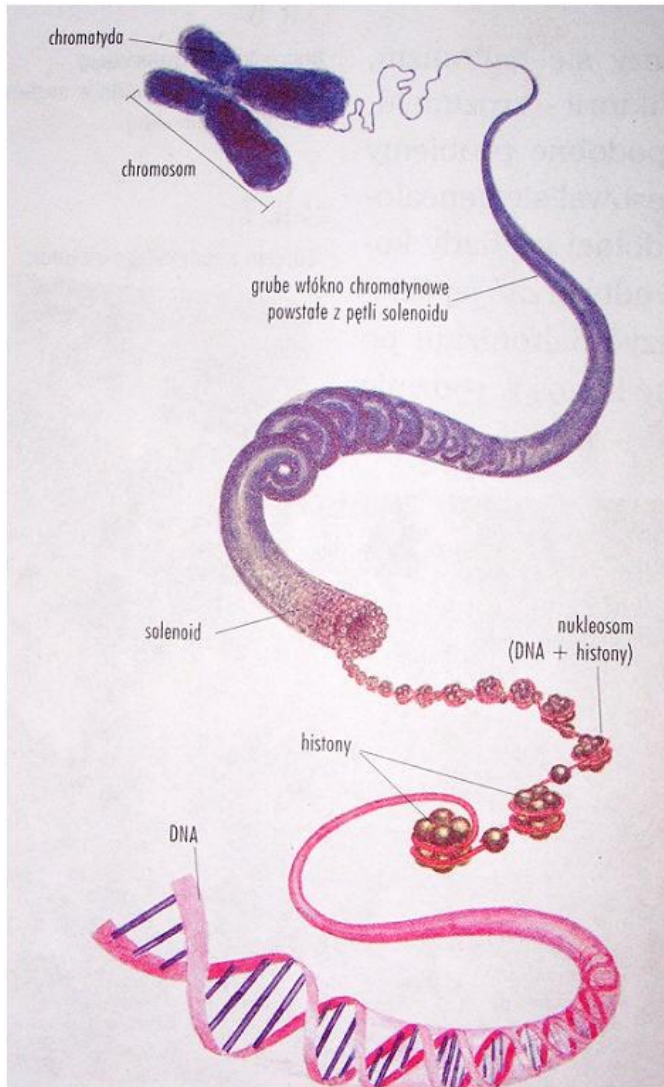
Genetické poradenství

Zákon 373/2011 Sb.

Genetické vyšetření lze nabízet nebo provést pacientovi pouze:

- a) po podání informace o jeho účelu, povaze a dopadu na zdraví, včetně zdraví budoucích generací, a o rizicích neočekávaných nálezů pro pacienta a geneticky příbuzné osoby a**
- b) na základě jeho písemného souhlasu nebo písemného souhlasu zákonného zástupce pacienta.**

V případě, že z výsledků genetického vyšetření vyplývá diagnostický závěr, podle něhož lze předpokládat dopad na zdraví pacienta, včetně budoucích generací, nebo na zdraví geneticky příbuzných osob, doporučí poskytovatel pacientovi a dotčené geneticky příbuzné osobě poskytnutí genetického poradenství lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika, a to před a po vyšetření.



Děkuji za pozornost.

Přeji vám všem pevné zdraví.

Dotazy:

gaillyova.renata@fnbrno.cz