

Molekulární diagnostika

Iveta Valášková



Po staletí jsme vždy klasifikovali sami sebe jakožto
zdravé až do chvíle,
než se objevily symptomy nemoci.
Jakmile byla jednou nemoc diagnostikována,
ať již správně nebo nesprávně,
obdrželi jsme standardizovanou léčbu.
Ve shodě s tímto pohledem bylo lidské tělo v zásadě
ignorováno,
dokud nezačalo fungovat nesprávně.

- Collins, F., (2010) *The Language of Life*. Profile Books LTD. London, GB. p. 34

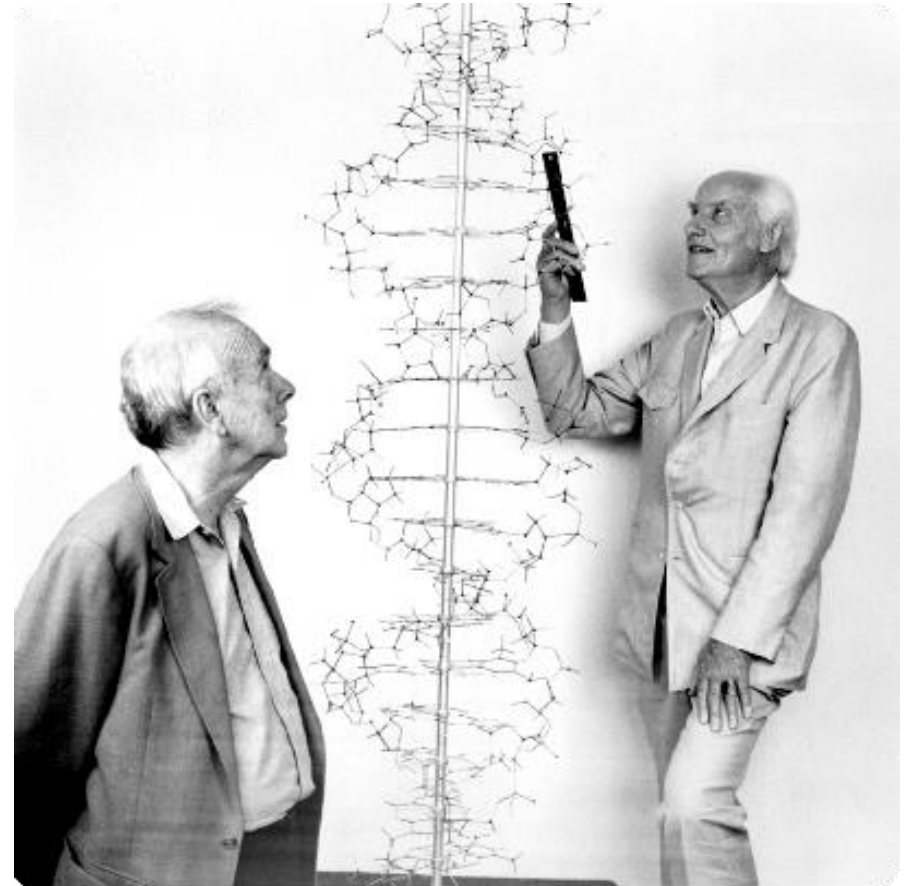
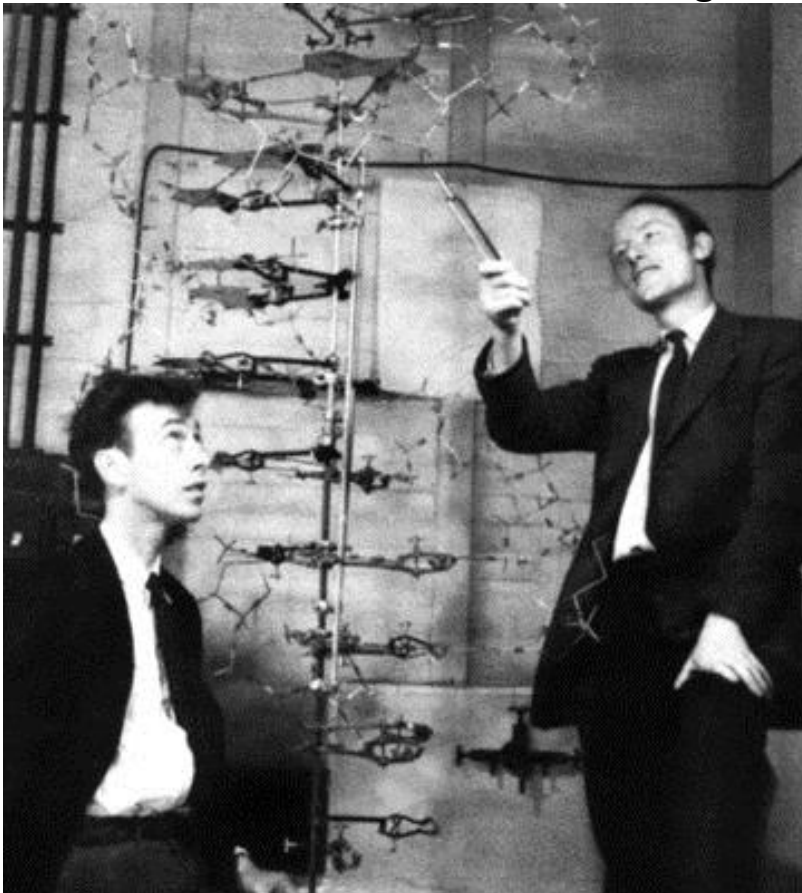
James D. Watson, Francis H. Crick

1953

Popsali molekulární strukturu DNA

Položili tím základ ještě hlubší úrovně genetického výzkumu

– molekulární genetiky

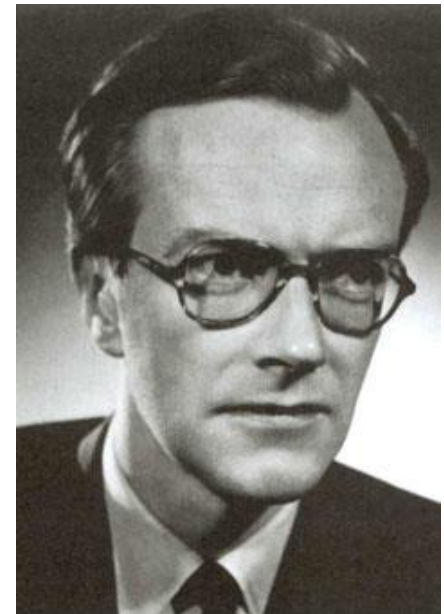


Francis Harry Compton Crick
James Dewey Watson
Maurice Hugh Frederick Wilkins

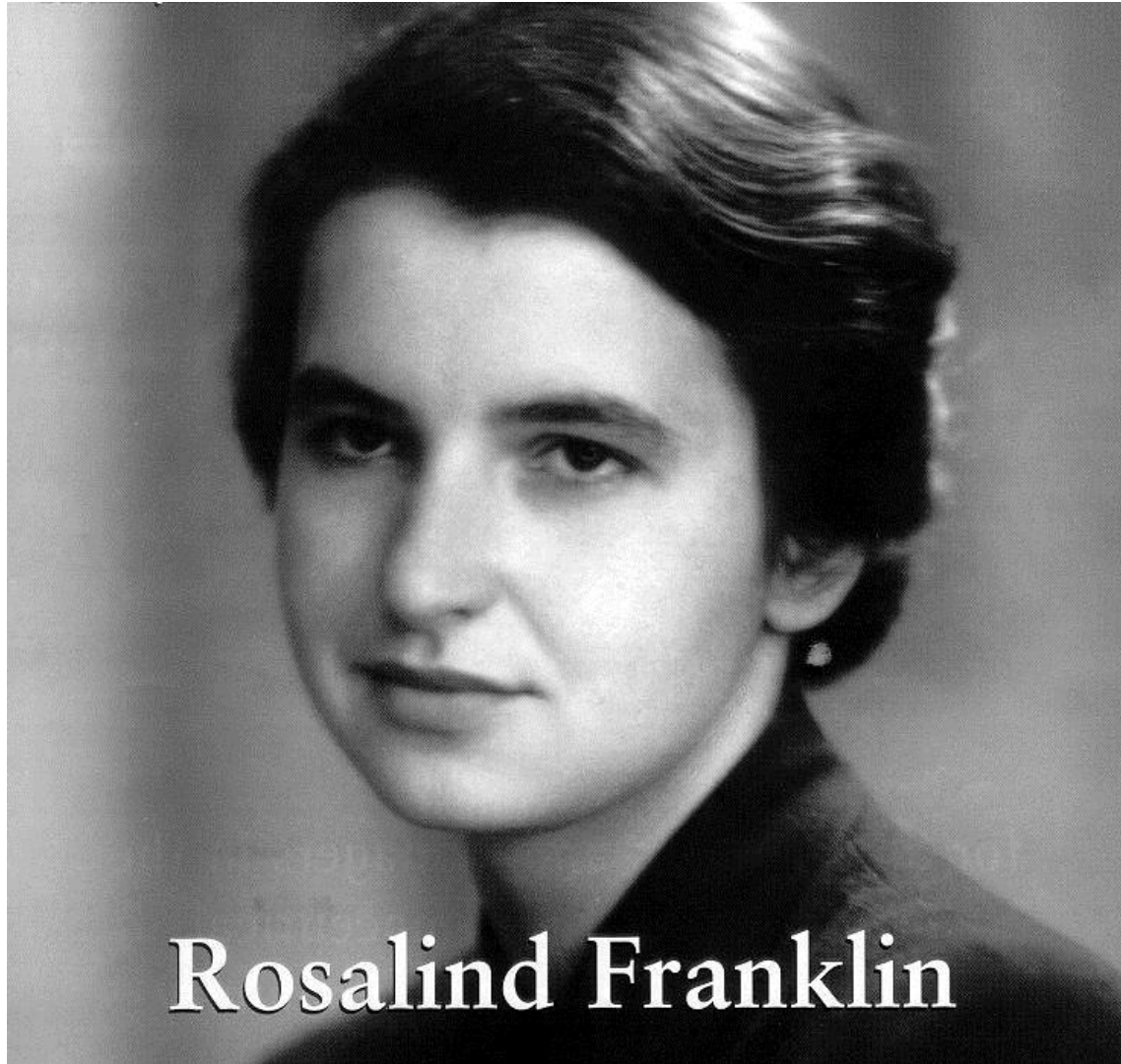
roku [1962](#) udělena

[Nobelova cena za fyziologii a medicínu,](#)

podle komise za „jejich objevy týkající se molekulární struktury nukleových kyselin a jejich významu pro přenos informací v živých systémech“.



1951 Byl získán první jasný rentgenový snímek DNA.





Crick and Watson's DNA molecular model, 1953.

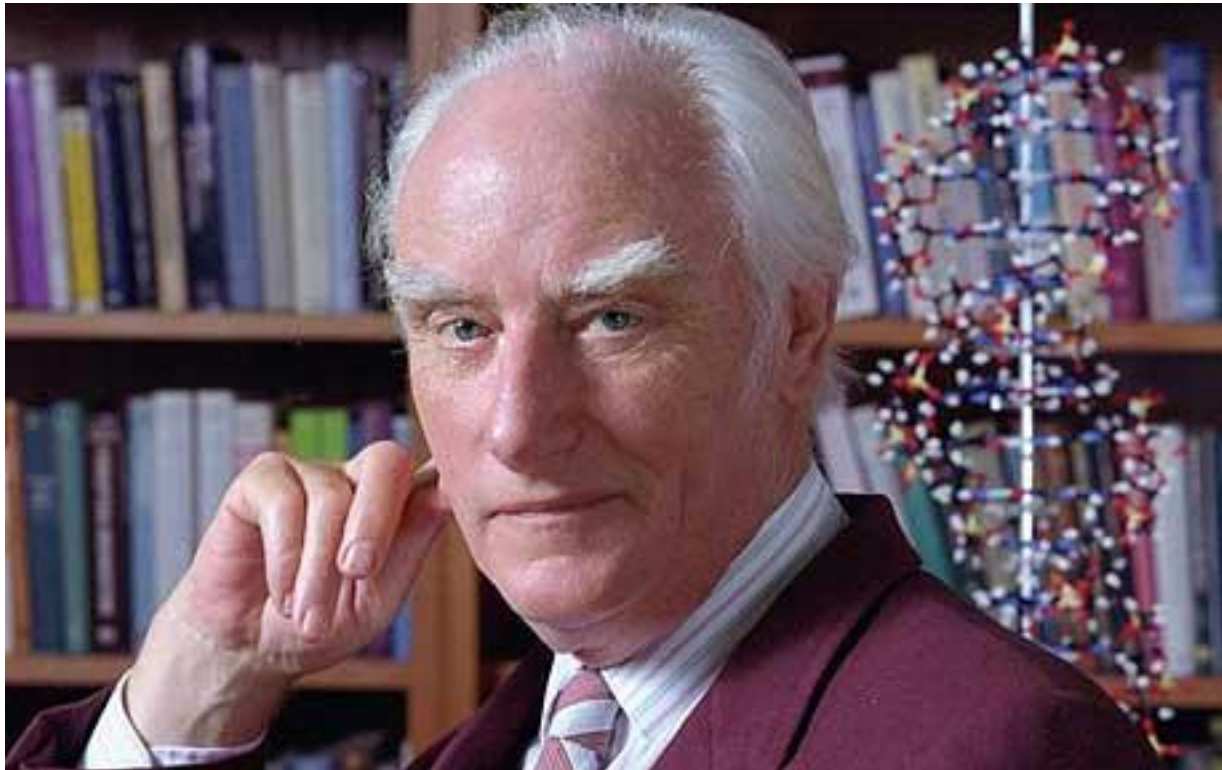
"Watson and Crick staring up at their model of the Double Helix is one of the most iconic pictures of the 20th Century. A replica of the model now gathers dust in a glass case in a dark corner of the top floor of the Science Museum. Here, a man glances at it as he walks past. Does he know the story?"

Dave Kinahan.

Francis H. Crick byl jedním z nejvýznamnějších vědců 20. století

Hrál klíčovou roli ve výzkumu týkajícího se odhalení genetického kódu (1966)

Použil termín "centrální dogma" - jednosměrný tok genetické informace v buňce z DNA na RNA do proteinu

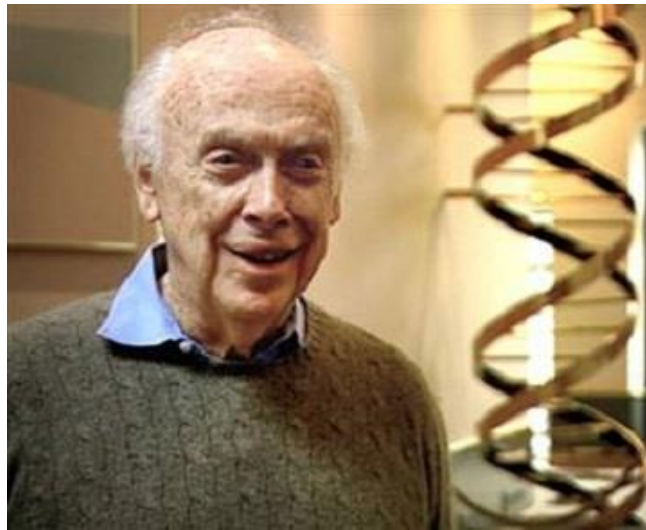


James D. Watson

1988 – 1992 byl jedním z ředitelů Human Genome Project v National Institutes of Health, kde dohlížel na mapování genů v lidských chromozomů

Jeho genom byl sekvenován v roce 2007 jako druhé osoby, u které to bylo provedeno

V roce 2007 byla jeho pověst poskvřněná spornými výroky, které učinil ohledně inteligence Afričanů a intelektuálních rozdílů mezi geograficky oddělenými národy.



The “Caligula of Biology” vyvolává další výzvu

Watson, J. (2013). Oxidants, antioxidants and the current incurability of metastatic cancers *Open Biology*, 3 (1), 120144-120144

1983

Kary Banks Mullis

PCR (polymerázová řetězová reakce)

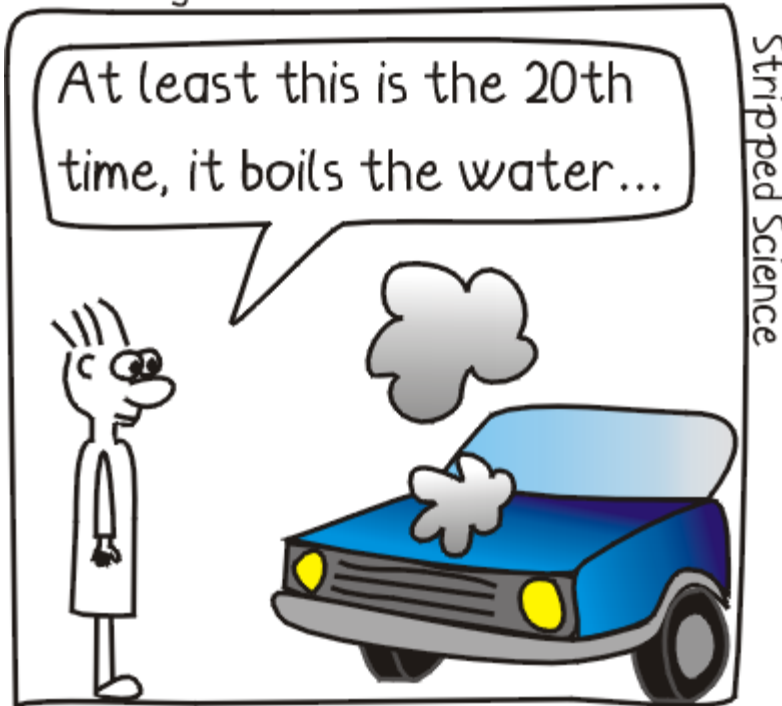


Tato metoda byla ve své době doslova převratná a nejen že měla obrovský dopad na vědeckou komunitu, ale ovlivnila i mnoho aspektů našeho každodenního života.

Kary Banks Mullis

Událost popisuje tak, že během cesty po dálnici 128 ze San Franciska do Mendocina v jeho Hondě Civic ho náhle polymerázová řetězová reakce napadla tak jasně, jako by jí měl v hlavě nakreslenou na tabuli.

Inventing the PCR



Stripped Science

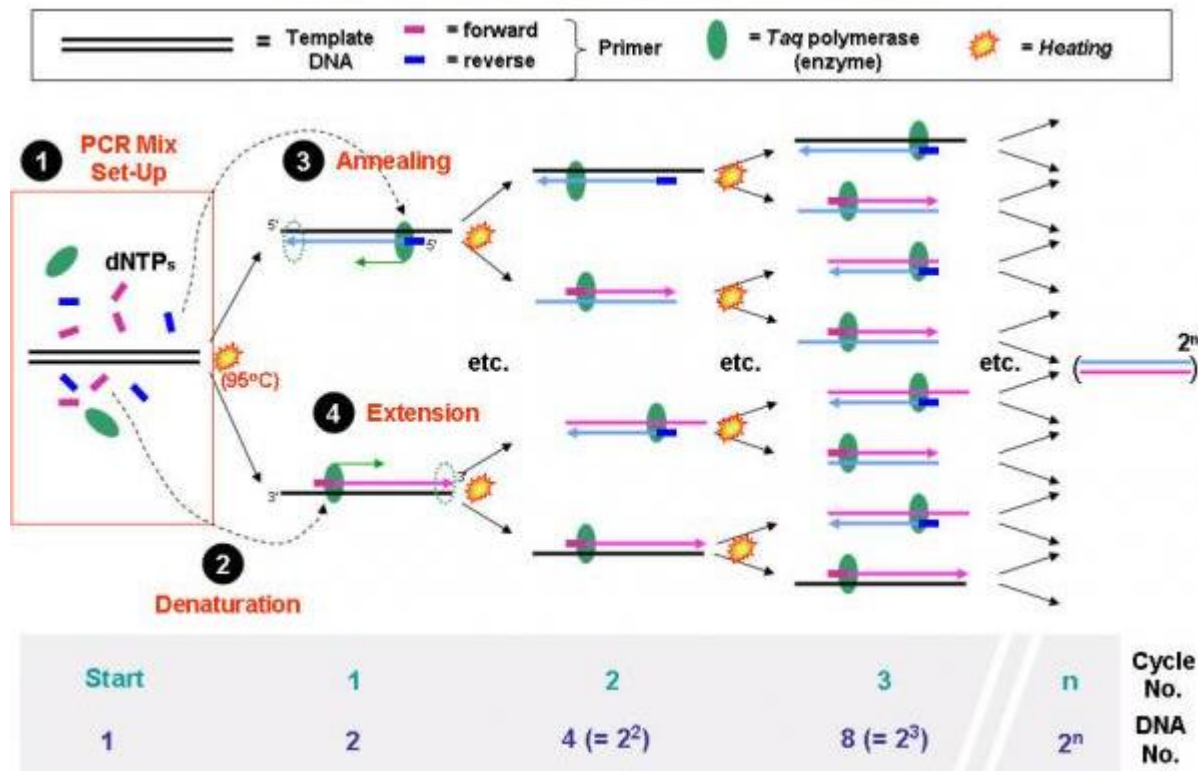


by Viktor S. Poór

1983

Kary Banks Mullis

PCR (polymerázová řetězová reakce)



Molekulárně - genetická diagnostika využití PCR

- **Diagnostika geneticky podmíněných chorob**
postnatální, prenatální, preimplantační diagnostika, populační screening
- **Diagnostika nádorových onemocnění**
 - ✓ analýza tumorsupresorových genů a onkogenů
 - ✓ diagnostická vyšetření zaměřená na detekci kauzálních markerů
 - ✓ diagnostika pomocí analýz prognostických faktorů onkologických onemocnění
 - ✓ monitorování terapie rakoviny
 - ✓ zjišťování minimální reziduální choroby
- **Diagnostika infekcí**
PCR diagnostiky detekující virová, bakteriální, mykotické a parazitální patogeny v různých tělních tekutinách
- **Farmakogenetika**
stanovení tolerance k farmakům
- **DNA typizace osob (soudní lékařství, transplantologie)**

Molekulárně - genetická diagnostika využití PCR

- **Diagnostika infekcí**

diagnostiky detekujících virová, bakteriální, mykotické a parazitální patogeny v různých tělních tekutinách

Cílem je detekovat infikované buňky na pozadí mnohonásobně početnějších neinfikovaných buněk
Provádí se za použití PCR na DNA nebo cDNA cizírodých organismů

Konvenční diagnostické metody

-vypěstování organismu v kultuře

-detekce přítomnosti organismů za použití protilátek

Časově náročné

Někdy málo citlivé

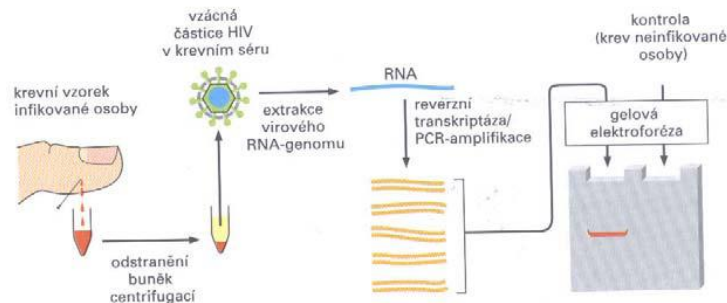
Molekulárně - genetická diagnostika využití PCR

- Diagnostika infekcí

HIV

Přítomnost virová RNA naznačuje aktivní infekci

Lze prokázat provedením PCR za použití cDNA jako templátu vytvořených pomocí RT z RNA infikovaných buněk



Tuberkulóza

Pomocí PCR prokazován některý z vysoce konzervativních genů mykobakterií pomocí primerů připraveným k těmto sekvencím

Amplifikovaný fragment je hybridizován se sondami vysoce specifickými pro daný kmen
Lze detekovat je 10 bacilů na 10000000 eukaryotických buněk

Molekulárně - genetická diagnostika využití PCR

- **Diagnostika geneticky podmíněných chorob**
postnatální, prenatální, preimplantační diagnostika, populační screening
- **Diagnostika nádorových onemocnění**
 - ✓ analýza tumorsupresorových genů a onkogenů
 - ✓ diagnostická vyšetření zaměřená na detekci kauzálních markerů
 - ✓ diagnostika pomocí analýz prognostických faktorů onkologických onemocnění
 - ✓ monitorování terapie rakoviny
 - ✓ zjišťování minimální reziduální choroby
- **Diagnostika infekcí**
PCR diagnostiky detekující virová, bakteriální, mykotické a parazitální patogeny v různých tělních tekutinách
- **Farmakogenetika**
stanovení tolerance k farmakům
- **DNA typizace osob (soudní lékařství, transplantologie)**

1984

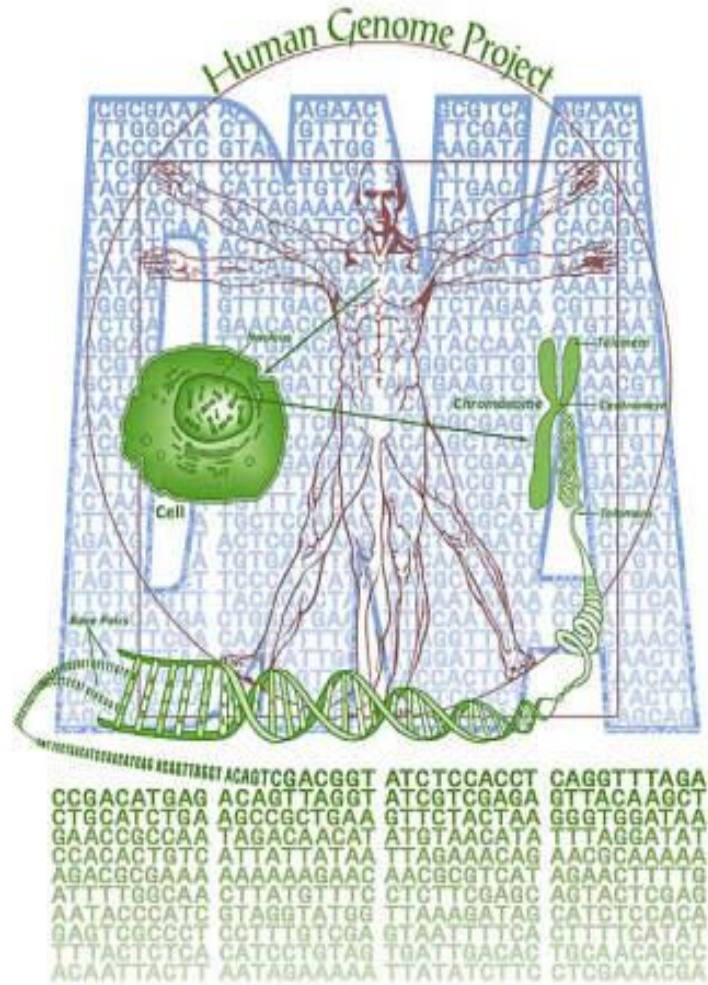
Alec Jeffreys

DNA fingerprinting (genetický otisk)



Human Genome Project

Projekt lidský genom



Human Genome Project

Projekt lidský genom

1986: Santa Fe

James Watson:

„vstoupit na cestu od dvojišroubovice
k 3 miliardám schodů lidského genomu“

1988: Kongres USA schválil 15 letý projekt a
dotaci 3 mld USD



1990: začátek projektu

2005: předpokladané ukončení

Walter Gilbert: „až budeme mít v ruce úplnou sekvenci lidského genomu, budeme vědět, co dělá člověka člověkem.“ ...

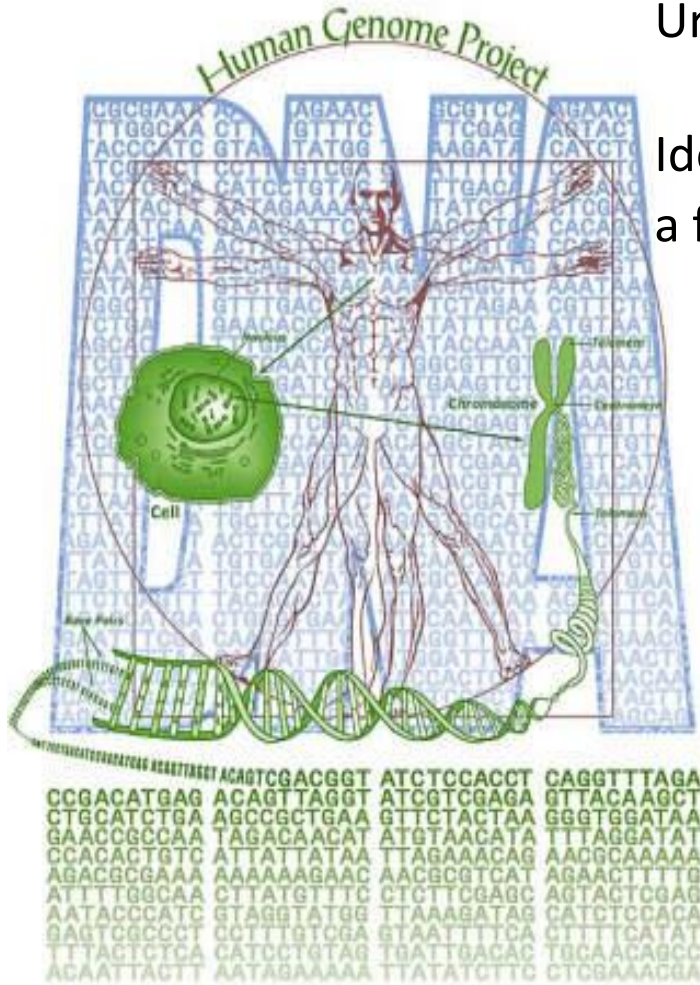


Human Genome Project

Projekt lidský genom

Určit úplnou sekvenci genomu (3,2 Gb)

Identifikovat a mapovat geny, určit jejich strukturu a funkci v zdraví i v patologii



Pomocné projekty

- vytvoření nových technologií
- ✓ zlepšení technik umožňující fyzikální a genetické mapování
- ✓ zlepšení technik sekvenování DNA
- ✓ konstrukce databází

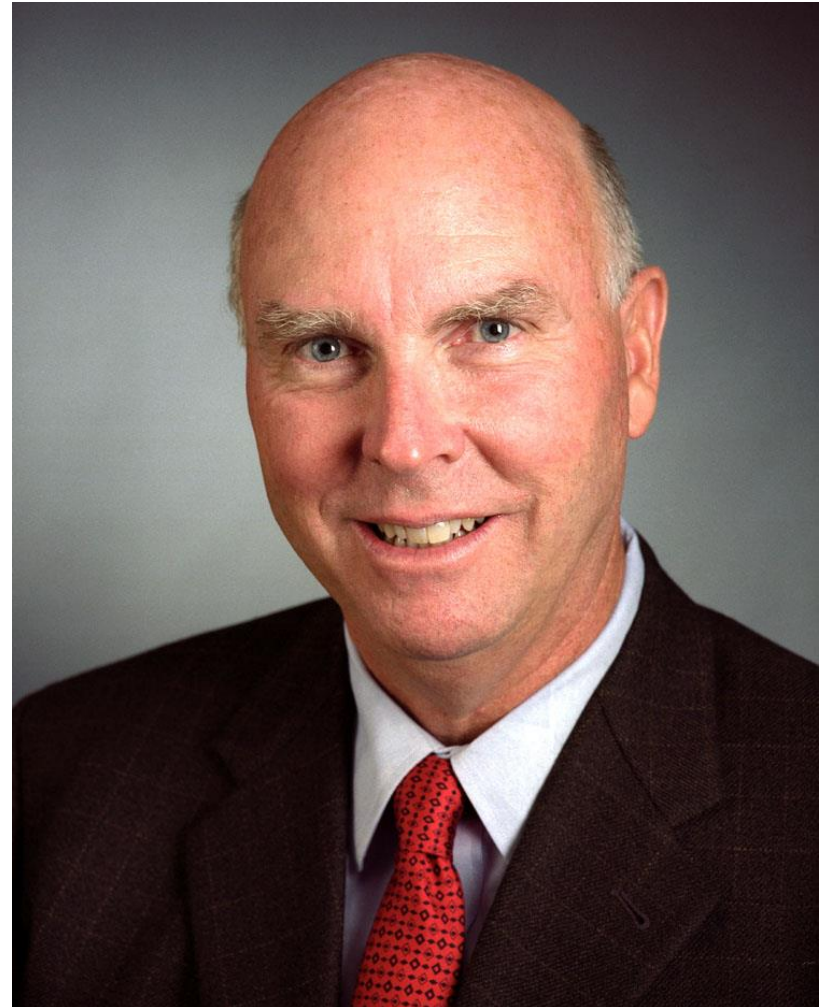
- sekvenování genomu pěti modelových organismů
E.coli, Saccharomyces cerevisiae, Caenorhabditis elegans, Drosophila melanogaster a Mus musculus

- ELSI: Etické, Legální, Sociální Implikace

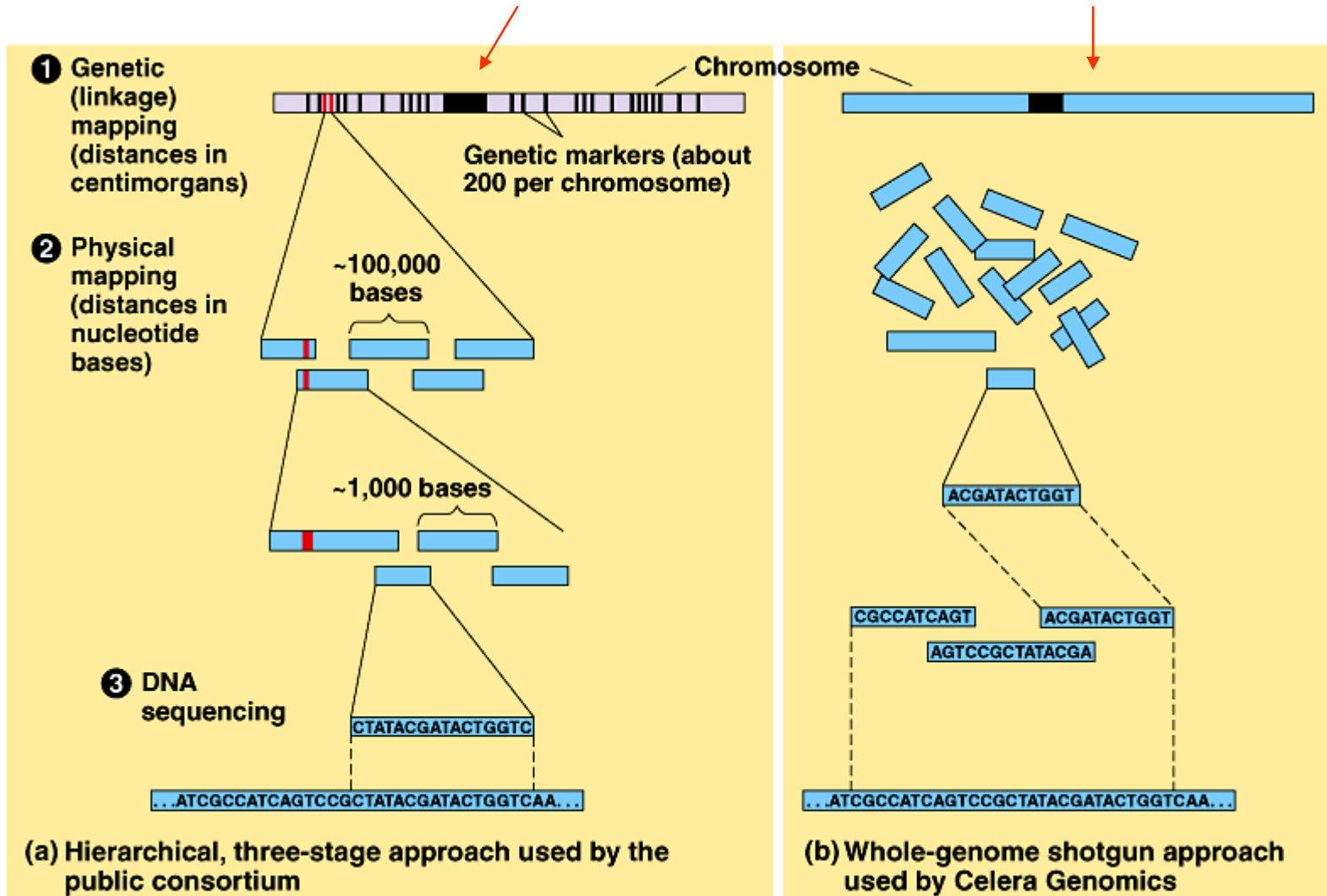
Veřejné Consortium
Francis Collins



Celera Genomics
Craig Venter



Veřejné consortium a Celera



Veřejné consortium a Celera Genomics: remíza

- V únoru 2001 Celera publikuje v *Science* sekvenování 90% genomu člověka
- Ve stejném týdnu publikuje totéž veřejné consortium v časopise *Nature*
- Spory: Veřejné consortium vystavuje výsledky sekvenování průběžně veřejně na síti... ...a Celera tato data využívá
- Celera Genomics doufá, že by nalezené geny patentovala – to by znamenalo obrovské zisky díky farmaceutickému průmyslu

15 February 2001

nature

£5.45 €6.25 FR54 DM18 Cdn19.00

www.nature.com

the human genome

Nuclear fission

Five-dimensional
energy landscapes

Seafloor spreading

The view from under
the Arctic ice

Career prospects

Sequence creates new
opportunities

naturejobs
genomics special

The Genome International Sequencing Consortium:
Initial sequencing and analysis of the human genome.
Nature 409,860-621,2001

V davu jsou fotografie
Gregora Mendela,
Jamese Watsona
a Francise Cricka.

Science

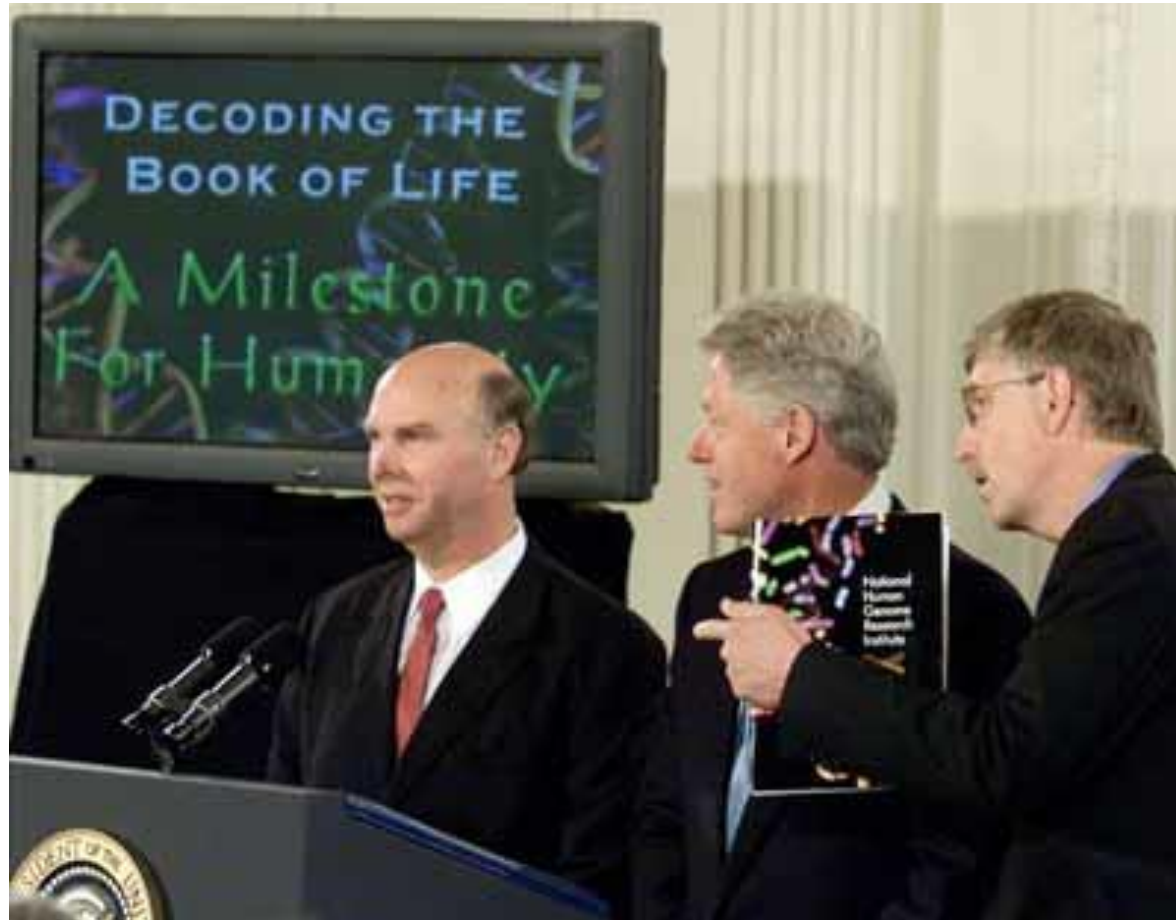
16 February 2001

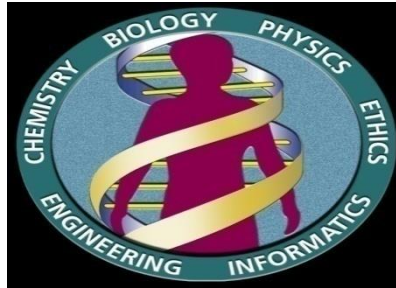
Vol. 291 No. 5507
Pages 1145-1434 \$9

THE HUMAN GENOME



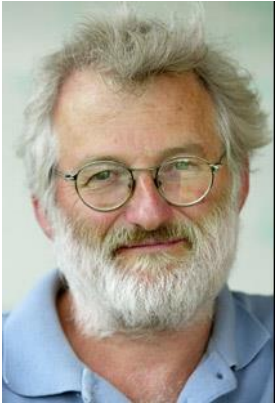
Venter, J.C. et al.:
The sequence of the human
genome. *Science* 291:1304-1351, 2001





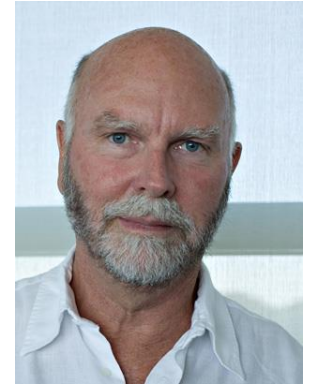
V roce 2003 vědci popsali
DNA sekvenci 3 miliard párů bází
tvořících lidský genom

Patentování genů



John Sulston

- „Z domova jsem si odnesl myšlenku, že se věci nedělají kvůli penězům. Zač by stál lidský život, kdybychom se v něm nepokusili objevit něco nového?“
- sekvenování genomů pro komerční zisk je "totally immoral and disgusting".



Craig Venter

- "Speed matters - discovery can't wait!"
- Věda je forma podnikání
- Informace je třeba proměnit na peníze
- snaha o patentování genů člověka za účelem zisku peněz z patentů

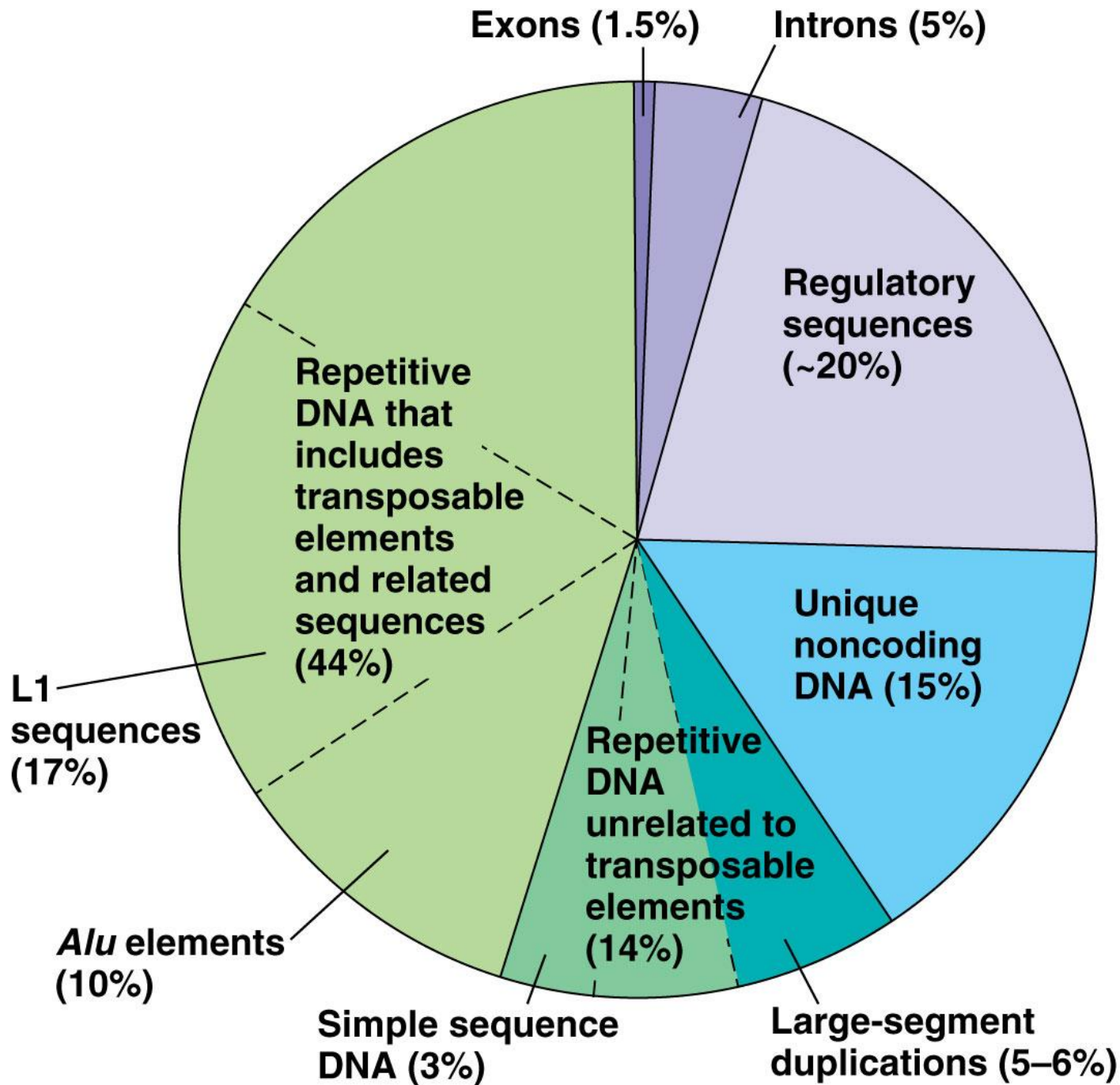
Zkompletování lidského genomu je důležitý krok na dlouhé cestě, avšak konečný prospěch pro zdravotnictví může být fenomenální.



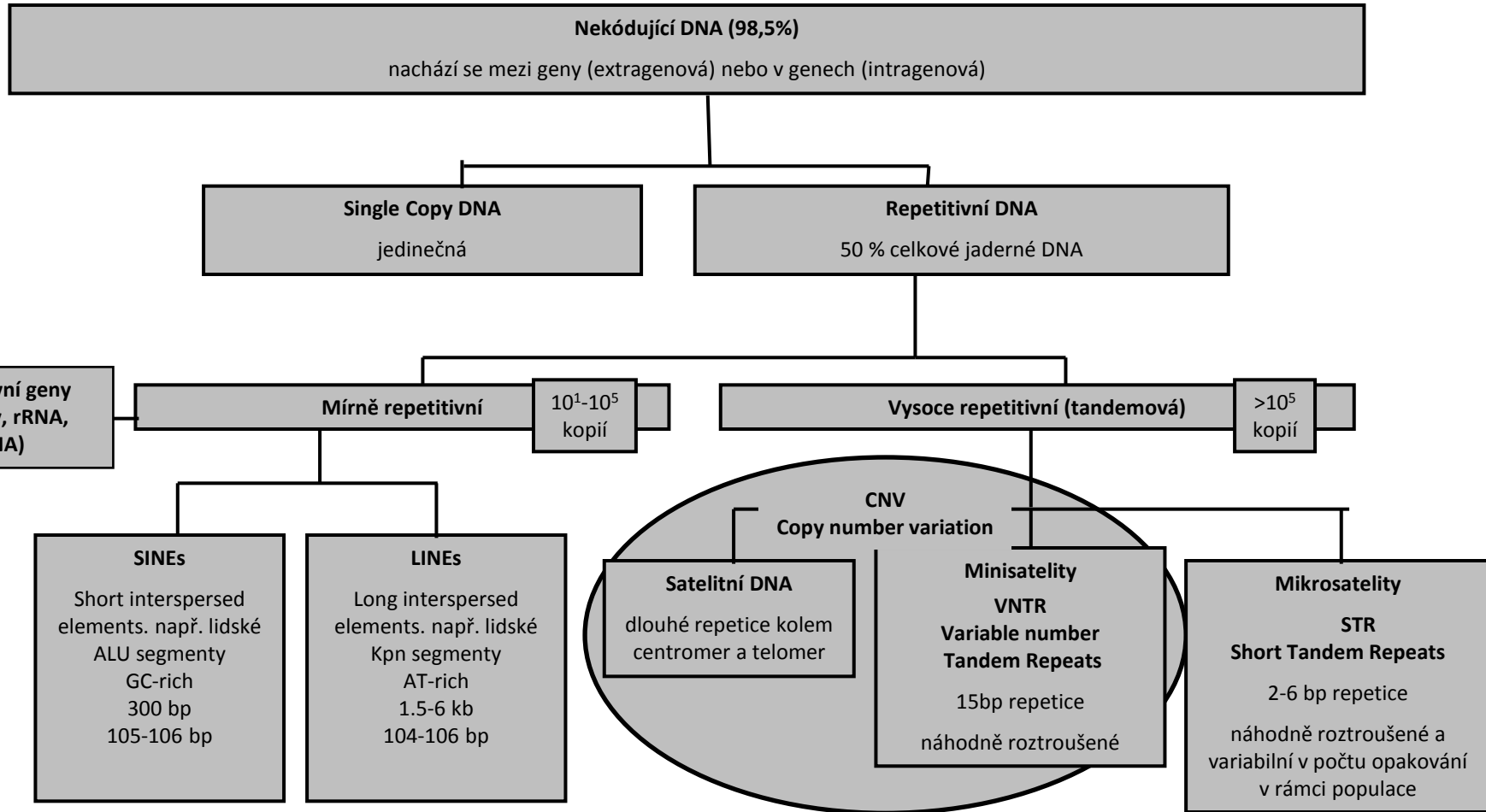
profesor Allan Bradley, ředitel Wellcome Trust Sanger Institute.

Lidský genom

- má přibližnou velikost 3,2 Gb
- z nichž je 2,95 Gb tvořeno euchromatinem.
- 28% sekvencí je transkribováno do RNA a z těchto 28% je pouhých 5% překládáno do proteinů; což je 1,1%-1,4% absolutní velikosti celého genomu člověka.
 - toto v roce 2012 již není pravda, přepisuje se do RNA snad až 90% genomu
 - v roce 2013 se předpokládá, že někdy a nějak se přepíše do RNA 100% genomu
- Přes 50% genomu je tvořeno repetitivními sekvencemi: 45% genomu je tvořeno jedním ze čtyř typů parazitických DNA elementů, 3% genomu tvoří repetice jen několika bází a 5% genomu je tvořeno recentními duplikacemi velkých segmentů DNA.
- Většina parazitické DNA je tvořena reverzními transkripty z RNA.
- Lidský genom tak z určitého úhlu pohledu připomíná moře repetitivních sekvencí s malou příměsí genů.



NEKÓDUJÍCÍ SEKVENCE LIDSKÉ DNA



Lidský genom

- 20 500 genů kódujících proteiny

méně genů než se očekávalo: předpovídalo se 150,000 (před sekvenací), 30-40,000 (2001)

- Průměrně 9 genů na 1Mb
- Celkem 232 000 exonů (průměrně 10,4 exonu / gen)
- Identifikovaných asi 20 000 pseudogenů

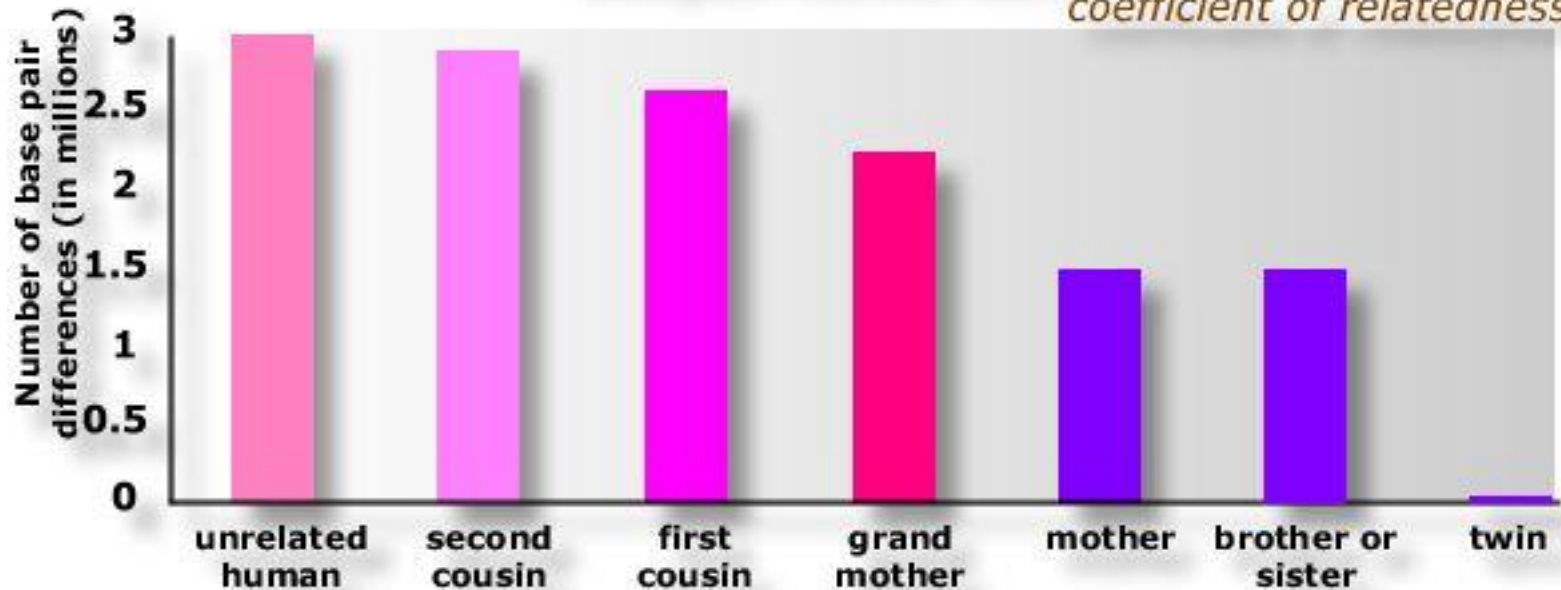
Organismus	Velikost (bp)	počet genů	Sloupec1
bakteriofág MS2	3 569		první osekvenovaný genom ssRNA viru 1976
bakteriofág MS2	5386		první osekvenovaný genom ssDNA viru 1977
bakterie Haemophilus influenzae	$1,83 \cdot 10^6$	1740	první osekvenovaný genom prokaryotického organismu 1995
bakterie Escherichia coli	$4,6 \cdot 10^6$	4 377	
kvasinka Saccharomyces cerevisiae	$12,1 \cdot 10^6$	5 770	první osekvenovaný genom eukaryotického organismu 1997
hlístice Caenorhabditis elegans	$98 \cdot 10^6$	1900	první osekvenovaný genom vícebuněčného organismu 1999
huseníček Arabidopsis thaliana	$157 \cdot 10^6$	25 498	první osekvenovaný genom rostliny 2000
rýže Oryza sativa	$430 \cdot 10^6$	60 000	2002
kukuřice Zea mays	$2,5 \cdot 10^9$	2 500	
pšenice Triticum aestivum	$15 \cdot 10^9$	40 - 60 000	
octomilka Drosophila melanogaster	$137 \cdot 10^6$	13 472	2000
laboratorní myš Mus musculus	$2,6 \cdot 10^9$	25 000	
člověk Homo sapiens sapiens	$3,2 \cdot 10^9$	22 000	první osekvenovaný genom savce 2003
lidská mitochondriální DNA	$1,6 \cdot 10^4$	37	

Odlišnosti uvnitř druhu *Homo sapiens* v rámci
celého sekvence DNA 0.1 – 0,5%
(většina je v nekódujících sekvencích)

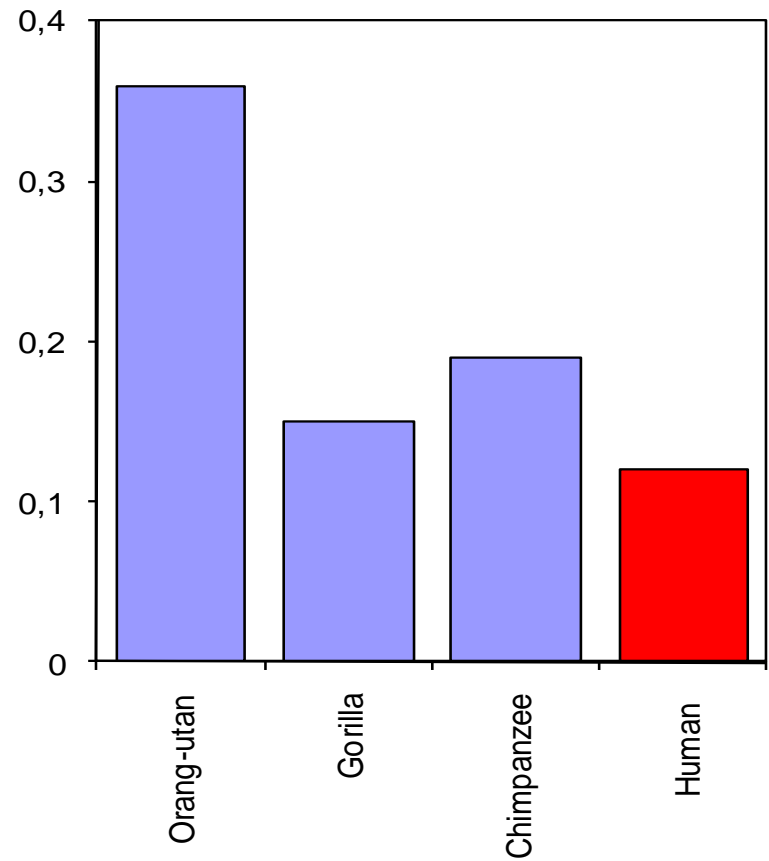
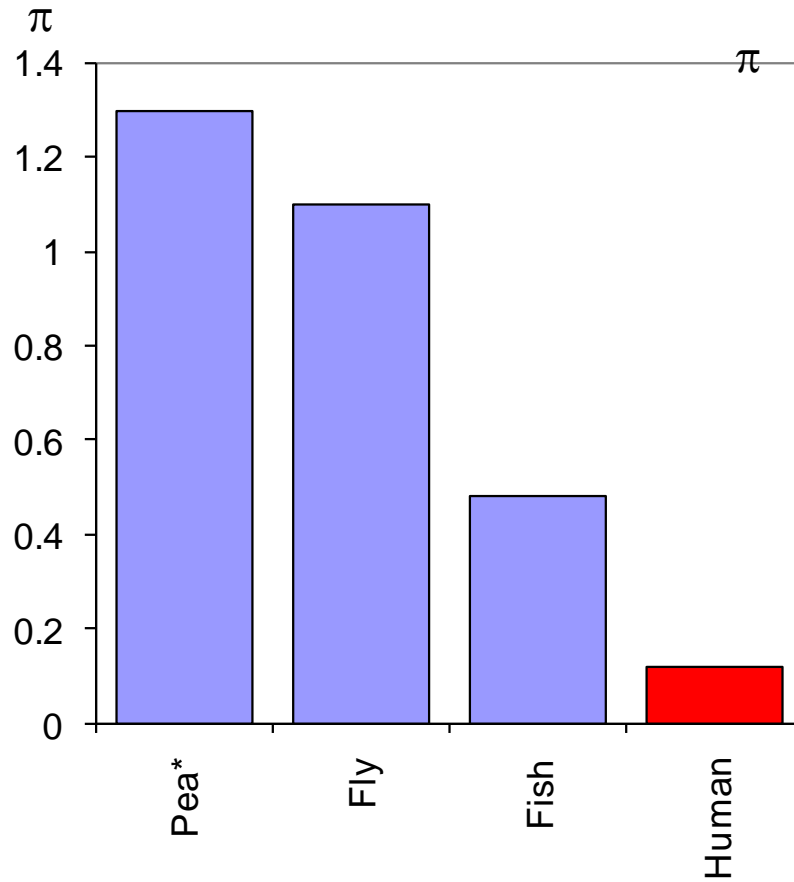
- 1,5 milionu pb - rozdíl mezi matkou a dítětem
- 2,25 milionů pb - rozdíl mezi babičkou a vnučkou
- 3 miliony pb - rozdíl mezi dvěma náhodnými lidmi na Zemi

Všichni lidé si jsou nápadně podobni

The number of base pair differences between biological relatives decreases as a function of their coefficient of relatedness.



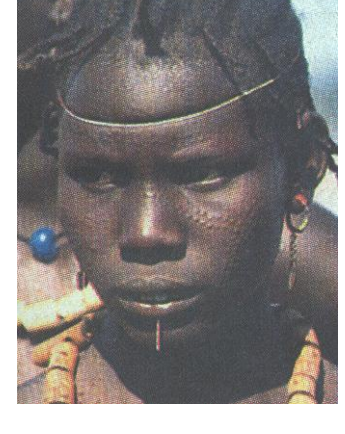
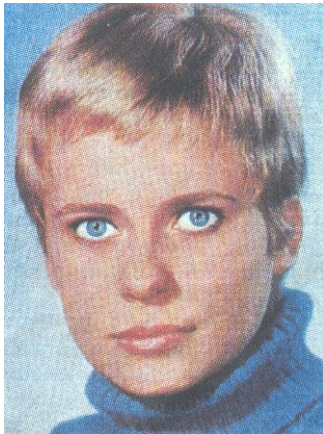
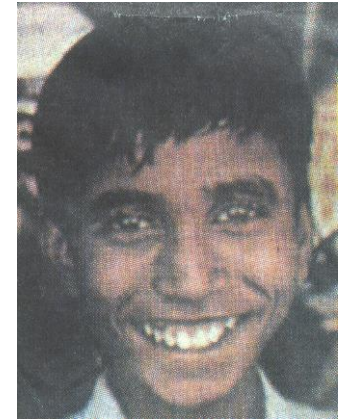
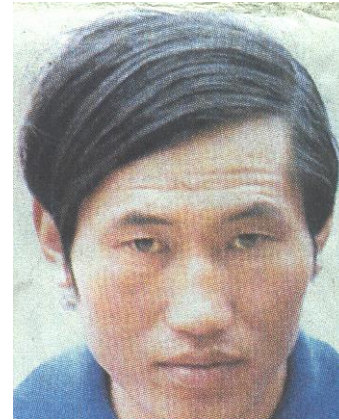
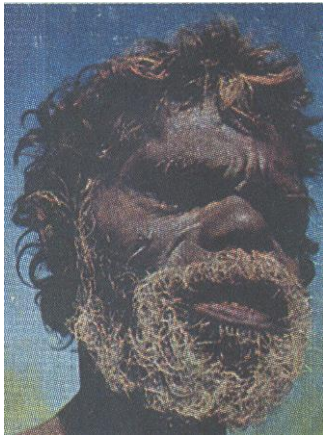
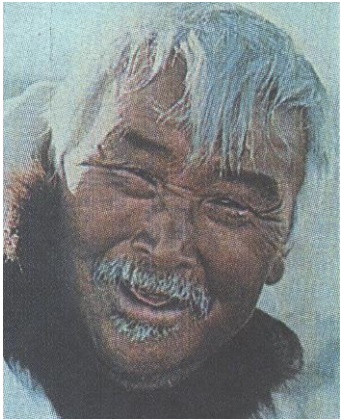
Ve srovnání s ostatními druhy vykazují lidé
velmi malou genetickou variaci



Rasismus je mrtvý

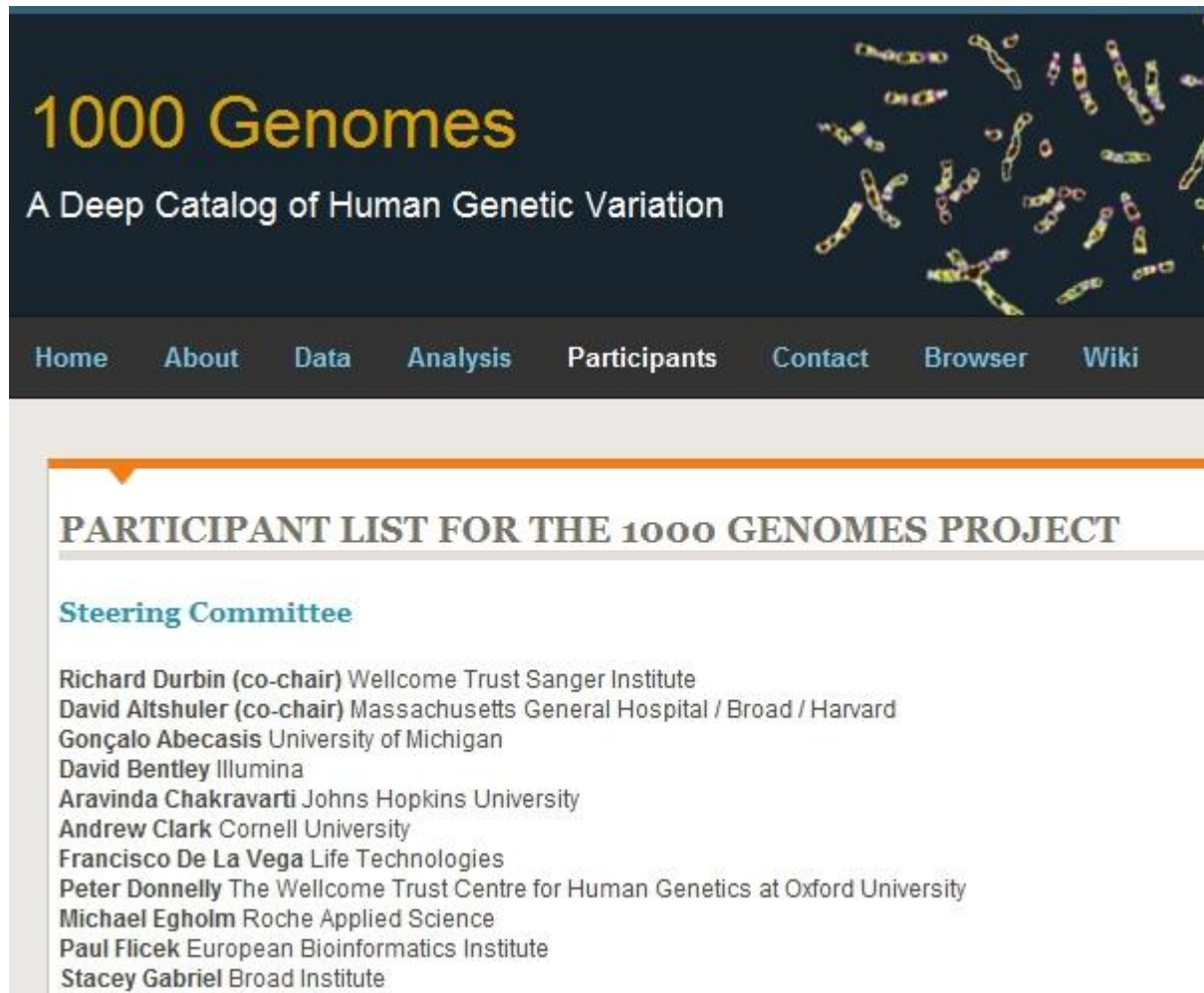
Moderní populační genetika učinila koncept „rasy“ biologicky beze smyslu,
i když je stále sociálně explozivní.

Marek Orko Vácha



The 1000 Genomes Project

78 různých výzkumných institucí



1000 Genomes
A Deep Catalog of Human Genetic Variation

Home About Data Analysis Participants Contact Browser Wiki

PARTICIPANT LIST FOR THE 1000 GENOMES PROJECT

Steering Committee

Richard Durbin (co-chair) Wellcome Trust Sanger Institute
David Altshuler (co-chair) Massachusetts General Hospital / Broad / Harvard
Gonçalo Abecasis University of Michigan
David Bentley Illumina
Aravinda Chakravarti Johns Hopkins University
Andrew Clark Cornell University
Francisco De La Vega Life Technologies
Peter Donnelly The Wellcome Trust Centre for Human Genetics at Oxford University
Michael Egholm Roche Applied Science
Paul Flicek European Bioinformatics Institute
Stacey Gabriel Broad Institute

The 1000 Genomes Project

Vědci z konsorcia nejprve přečetli kompletní genomy cca 1000 lidí.

Vybrali si k tomu reprezentanty čtyř různých etnik - obyvatele západní Afriky, Evropany, Číňany z jižní Asie a Japonce jako reprezentanty obyvatel východní Asie.

Aby si udělali detailní představu o tom, kolik změn vzniká v dědičné informaci nově v každé další generaci, přečetli velmi důkladně genomy dvou rodičovských párů a jejich dětí.

Počet odhalených variant lidské DNA se díky tomuto počínu zvýšil dvacetinásobně. U genů dnes známe asi 15 milionů variant.

Polovina z nich se podařilo odhalit díky konsorciu The 1000 Genomes Project.

Z tohoto výzkumu také vyplynulo, že každý z nás má zásadními změnami v DNA vyřazeno z činnosti v průměru 200 až 300 genů.

The 1000 Genomes Project

Plná polovina variant lidské dědičné informace se vyskytuje s četností nižší než 5 %.

Některé vzácnější varianty DNA jsou typické jen pro určitá etnika.

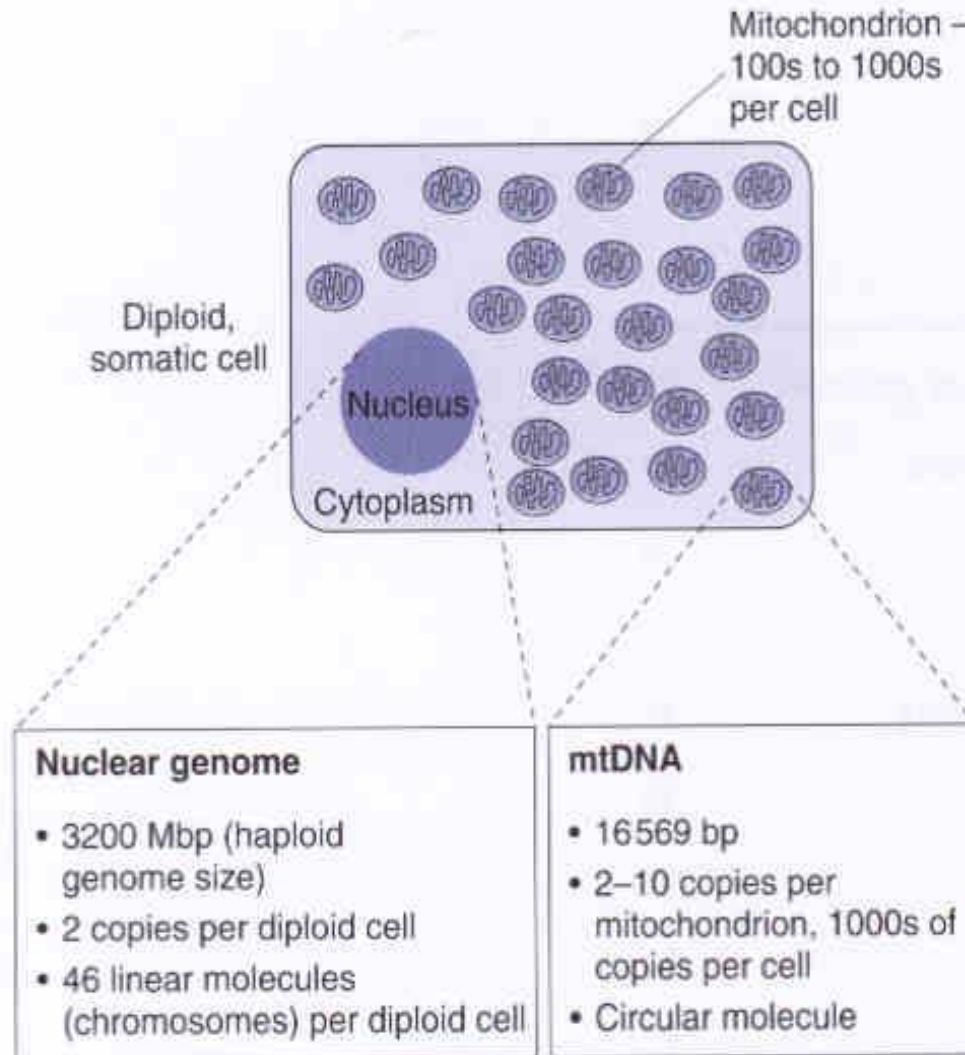
V konsorciem zkoumaných populacích Afričanů, Evropanů, Číňanů a Japonců měli příslušníci jediného etnika „monopol“ na třetinu všech variant vyskytujících se s frekvencí nejvýše 0,5 %.

Význam jednotlivých variant DNA se může lišit mezi různými etniky.

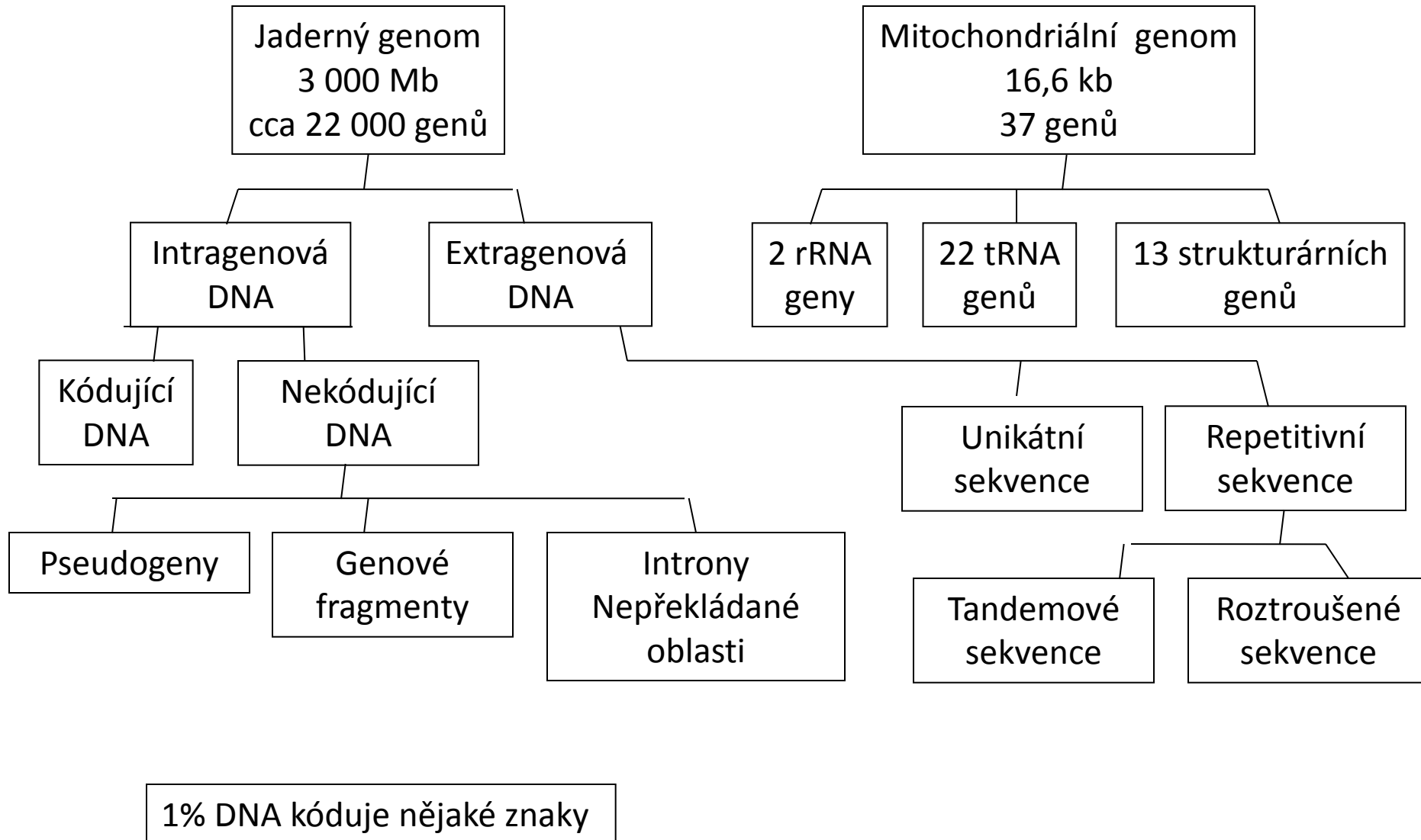
Varianta lidské DNA, která u svých nositelů zvyšuje riziko vzniku glaukomu čili zeleného očního zákalu u Islandců a Číňanů.

V čínské populaci je však tento případ genetické dispozice podstatně vzácnější. Pravděpodobnost onemocnění je u čínských nositelů této vlohy mnohem vyšší než u Islandců.

Genetická informace uložena v jádře a mitochondriích

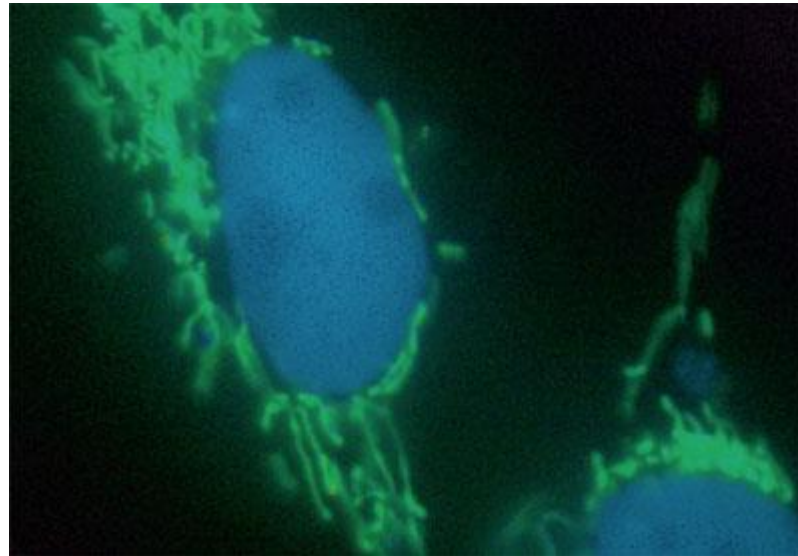


Lidský genom



Lidský genom

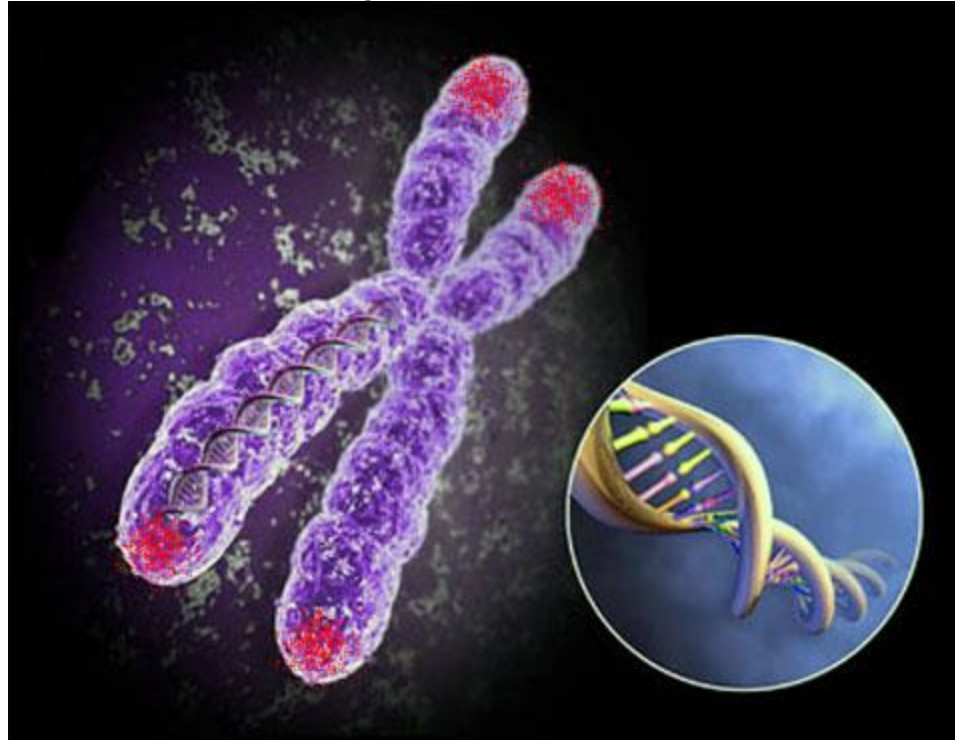
- jaderný
- mitochondrialní



Buněčné jádro obklopené mitochondriemi

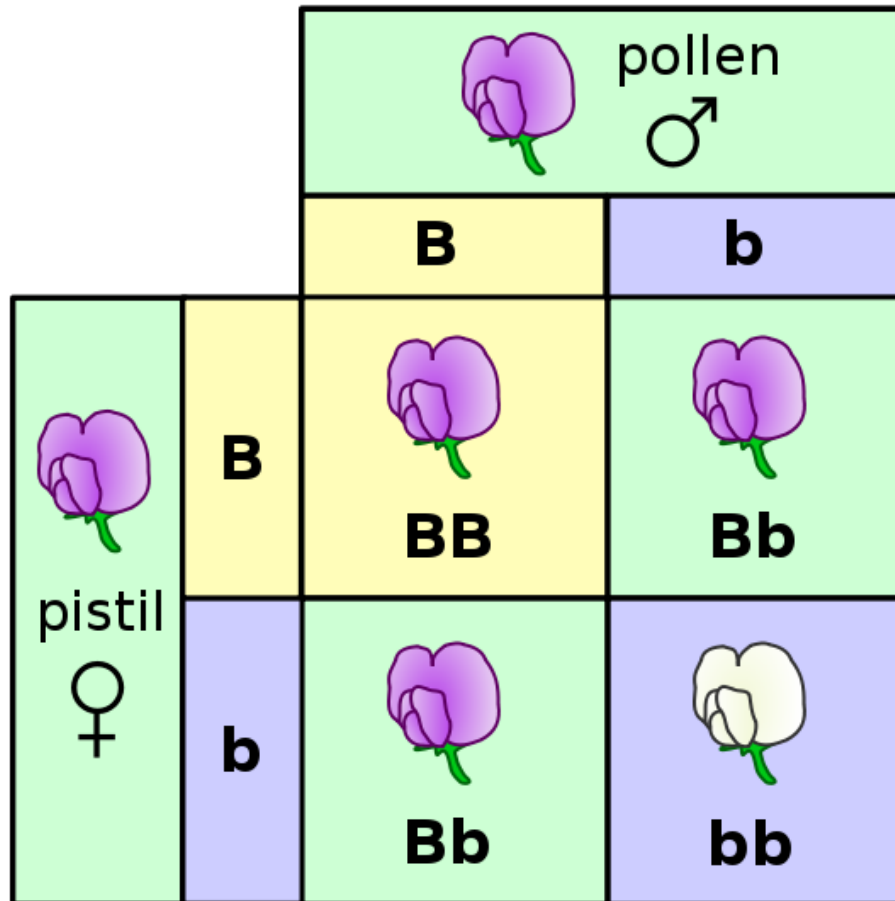
Jaderný genom

Každá DNA molekula je sbalena do chromosomu

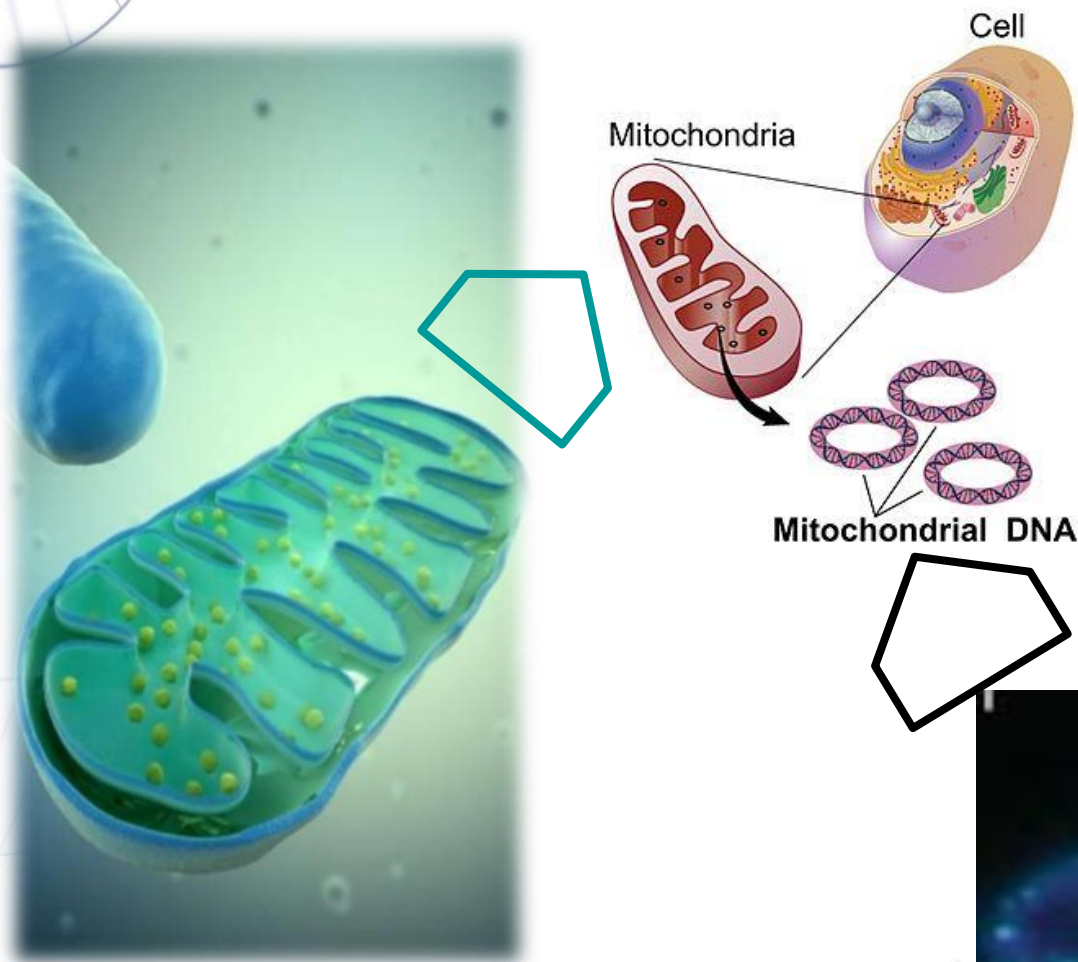


Každý ze 46 chromosomů člověka je tvoře jednou molekulou dvoušroubovicové

Jaderný genom



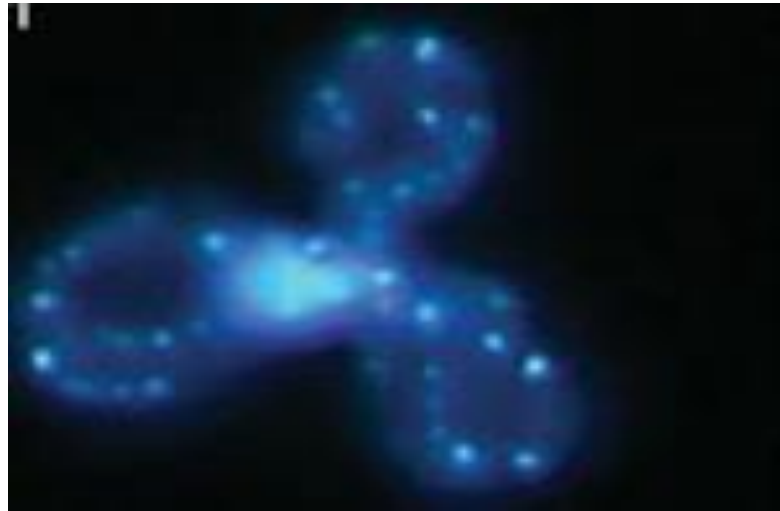
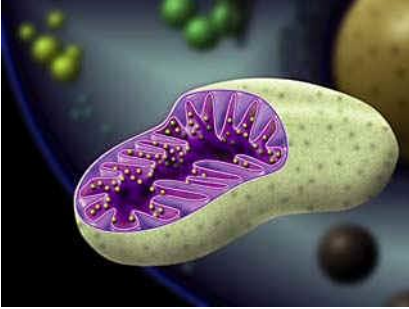
DNA se nachází i mimo jádro buňky.



V každé buňce se nachází mnoho mitochondrií,
Každá obsahuje mitochondriální DNA



Mitochondriální genom



Mitochondriální dvoušroubovicová DNA tvoří jednu kruhovou molekulu

Mitochondriální genom

Mitochondrie mají svoji vlastní DNA, relikv z dávné minulosti, kdy oni byli volně žijící organismy.

Dokladem toho jsou mírně odlišné genetické kódy nalezené v nonplant mitochondriích. Například:

Organism	Code	Amino Acid (standard)
All nonplant species	UGA	Tryptophan (stop)
Mollusks	AGA	Serine (Arginine)
Yeast	CUU	Threonine (Leucine)

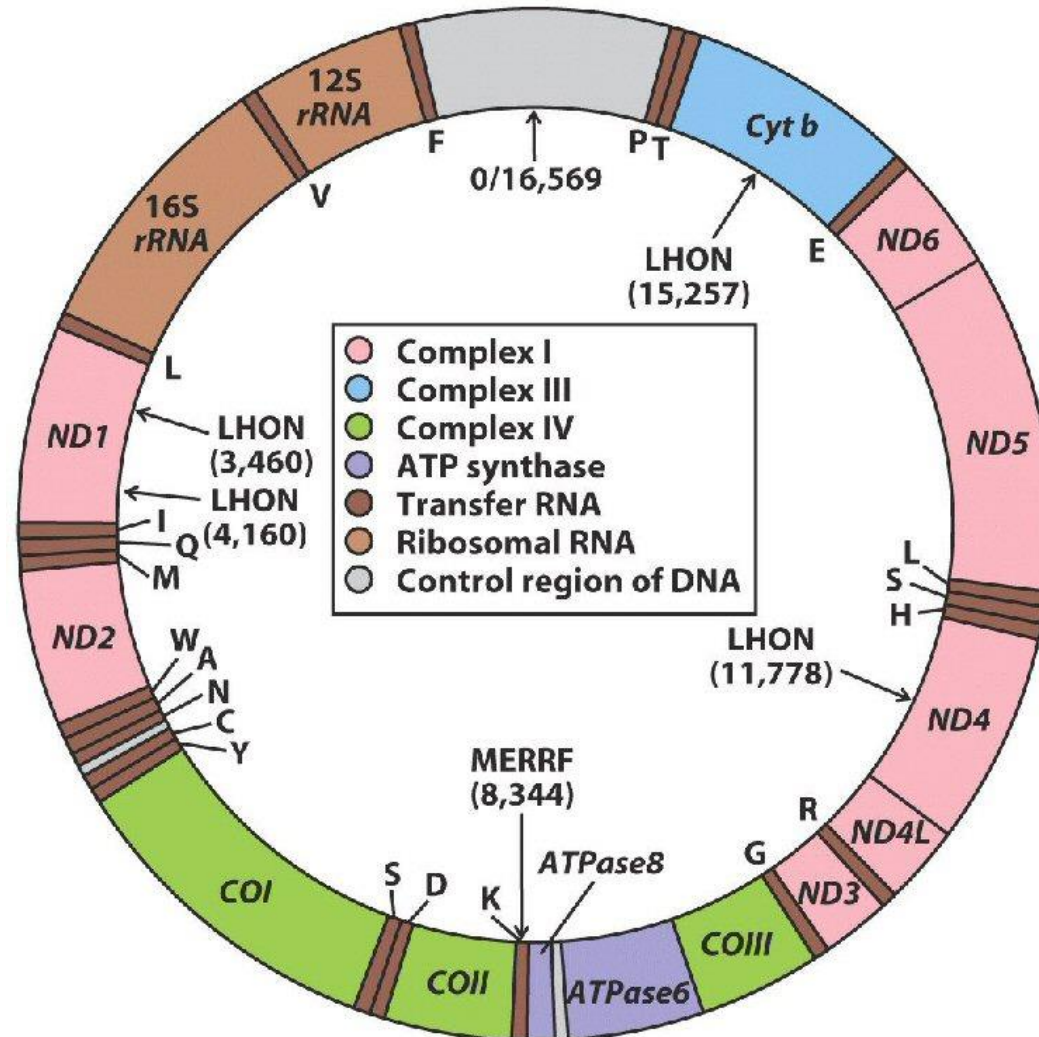
Mitochondriální genom

Maternální dědičnost



The male mtDNA within the sperm's tail is lost as it enters the egg

Mitochondriální genom



Mitochondriální genom

mtDNA vs. choroby

- Leber hereditary optic neuropathy - mutace v genech MT-ND1, MT-ND4, MT-ND4L, and MT-ND6
- mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes- mutace v genech MT-ND1, MT-ND5, MT-TH, MT-TL1, and MT-TV
- myoclonic epilepsy with ragged-red fibers - mutace v genech MT-TK, MT-TL1, MT-TH, and MT-TS1
- neuropathy, ataxia, and retinitis pigmentosa - mutace v genu MT-ATP6
- nonsyndromic deafness- mutace v genech MT-RNR1 a MT-TS1
- cancer, including breast, colon, stomach, liver, and kidney tumors, cancer of blood-forming tissue (leukemia) and cancer of immune system cells (lymphoma) – somatické mutace
- age-related disorders: heart disease, Alzheimer disease, and Parkinson disease - somatické mutace
- cyclic vomiting syndrome –přestavby rozáhlých segmentů mtDNA

Heteroplasmie

- daná buňka obsahuje určité procento mutovaných a normálních mitochondrií
- od množství mutovaných mitochondrií a také od postiženého orgánu se odvíjí tzv. prahový efekt. To je právě určité množství mutovaných mitochondrií, které právě způsobí daný defekt. Právě z těchto důvodů se mitochondriální nemoci projevují ve kterémkoli věku a klinicky se projevují onemocněním zdánlivě nesouvisejících orgánů.

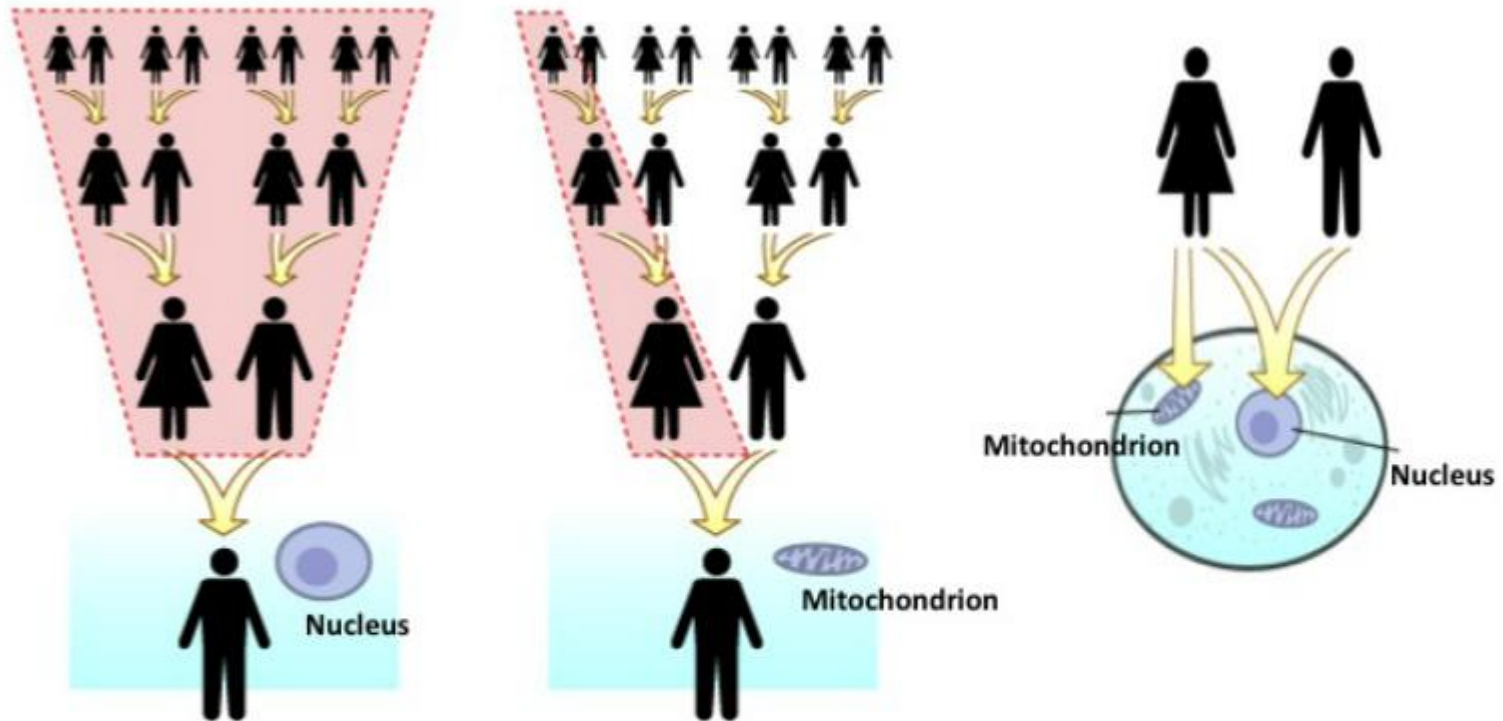
Mitochondriální genom

mtDNA vs. choroby

Důvody, proč jsou mitochondrie asi 10 krát náchylnější na poškození DNA více než DNA jaderná, jsou tyto:

- mitochondriální DNA nemá takové množství opravných systémů jako jaderná DNA,
- mitochondrií je v buňce mnoho, tudíž jejich DNA se musí dělit stejně často, ale ne jen jedné mitochondrie ale všech mitochondrií v buňce, tudíž je větší pravděpodobnost chyby, než u jednoho jádra
- mitochondriální DNA nemá histony,
- mitochondriální DNA je velice blízko dýchacímu řetězci a tudíž i radikálům, které se při reakcích v dýchacím řetězci tvoří, tudíž je mnohem častější poškození její DNA těmito radikály.

Jaderná a mitochondriální dědičnost



Nuclear DNA is inherited from all ancestors (left panel); Mitochondrial DNA is inherited from a single lineage, maternal (center panel); mitochondria are passed from mother to child only, whereas the genes in the nuclei of your cells come from both parents (right panel). From the University of California Museum of Paleontology's Understanding Evolution (<http://evolution.berkeley.edu>).

Jaderný a mitochondriální genom

	Nuclear genome	Mitochondrial genome
Size	3000 Mb	16.6 kb
No. of different DNA molecules	23 (in XX) or 24 (in XY) cells, all linear	One circular DNA molecule
Total no. of DNA molecules per cell	23 in haploid cells; 46 in diploid cells	Several $\times 10^3$
Associated protein	Several classes of histone and nonhistone protein	Largely free of protein
No. of genes	22 000	37
Gene density	~1/40 kb	1/0.45 kb
Repetitive DNA	Large fraction, see <i>Figure 7.1</i> .	Very little
Transcription	The great bulk of genes are transcribed individually	Continuous transcription of multiple genes
Introns	Found in most genes	Absent
% of coding DNA	1 – 2 %	~93%
Codon usage	See <i>Figure 1.22</i>	See <i>Figure 1.22</i>
Recombination	At least once for each pair of homologs at meiosis	None
Inheritance	Mendelian for sequences on X and autosomes; paternal for sequences on Y	Exclusively maternal

ELSI HGP

- 3-5% z ročního rozpočtu jde na ELSI (=Ethical, Legal, Social Issues), etické, právní, sociální otázky
- Vznikl tak největší etický projekt v historii planety
- Právo na genetické soukromí – před pojišťovny a zaměstnavateli
- Opačný problém: zruinování pojišťoven díky tomu, že klient zná svůj genom a volí optimální pojišťovací strategii

ELSI HGP

- je identifikováno čím dál tím víc lidských genů
- pokud budou objeveny geny, které indikují náchylnost ke kriminalitě, inteligenci nebo homosexualitě, jak by na to měla společnost reagovat?
- genetika versus kriminalita: když u zločinců manipulujeme prostředí vězení, nemohli bychom též manipulovat jejich genomem?

ELSI HGP

- Kdo bude mít přístup k osobním informacím o složení genomu jedince a jak budou tyto informace využívány?
- Kdo je majitelem informace o genomu jedince?
- Jak ovlivní informace o složení genomu jedince sebechápání daného člověka a jak tato informace ovlivní přijetí tohoto jedince společností?
- Jak informace o genomech jedinců ovlivní přijetí minoritních skupin společností?
- Jak připravíme lékaře na nástup „nové genetiky“ a jak připravíme na nástup nové genetiky veřejnost?
- Jak připravíme veřejnost, aby byla schopna uvážlivě a kvalifikovaně provést informovanou volbu?

ELSI HGP

- Jak společnost vyváží nutná vědecká omezení a sociální risk s dlouhodobým prospěchem?
- Mělo by se provádět genetické testování, pokud neexistuje terapie?
- Měli by mít rodiče právo nechat testovat děti na nemoc, která propukne až v dospělosti?
- Jsou genetické testy spolehlivé a interpretovatelné lékařskou komunitou?
- Způsobují geny, že se lidé chovají určitým způsobem?
- Mohou lidé vždy kontrolovat své chování?
- Kde se nachází linie mezi léčbou a vylepšením?
- Kdo vlastní geny a další sekvence lidské DNA?
- Bude patentování sekvencí DNA omezující pro jejich nedostupnost a zbrzdí se tím vývoj užitečných produktů?

ELSI HGP

- 1. Vzrůstající informovanost a genetické konstituci jedince a celých populací vede k otázce, kdo by měl kontrolovat získávání těchto informací a kde by tyto informace měly být přístupné. Do této otázky spadají otázky týkající se presymptomatického testování, screening přenašečů, genetický screening prováděný zaměstnavatelem za účelem zjištění vhodnosti uchazeče k dané práci atd.
- 2. V nedaleké budoucnosti budu zcela jistě možné manipulovat genom embryí za účelem změny genotypu i fenotypu
- 3. Vzrůstající informovanost obhledně genetického základu behaviorálních projevů zřejmě změní naše sebepochopení a ovlivní sociální instituce.
- Murray, T.H., (1991) Ethical issues in human genome research *FASEB Journal* 5,55-60

Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny . Úmluva o lidských právech a biomedicině.

Členské státy Rady Evropy, další státy a Evropské společenství, signatáři této Úmluvy,

KAPITOLA IV

Lidský genom

Článek 11

Zákaz diskriminace

Jakákoliv forma diskriminace osoby z důvodu jejího genetického dědictví je zakázána.

Článek 12

Prediktivní genetická vyšetření

Vyšetření, která předpovídají geneticky podmíněné nemoci nebo která slouží k určení nositele genu způsobujícího nemoc nebo k odhalení genetické predispozice nebo náchylnosti k nemoci, lze provést pouze pro zdravotní účely nebo pro vědecký výzkum spojený se zdravotními účely a v návaznosti na odpovídající genetické poradenství.

Článek 13

Zásahy do lidského genomu

Zásah směřující ke změně lidského genomu lze provádět pouze pro preventivní, diagnostické nebo léčebné účely, a to pouze tehdy, pokud není jeho cílem jakákoliv změna genomu některého z potomků.

Článek 14

Zákaz volby pohlaví

Použití postupů lékařsky asistované reprodukce nebude dovoleno za účelem volby budoucího pohlaví dítěte, ledaže tak lze předejít vážné dědičné nemoci vázané na pohlaví.

Zákon 373/2011Sb. o specifických zdravotních službách a 372/2011 Sb. o zdravotních službách

Genetickým laboratorním vyšetřením se rozumí laboratorní analýza lidského zárodečného genomu nebo jeho částí.

Osoba, které je nabízeno genetické laboratorní vyšetření, má právo

- na svobodné a informované rozhodnutí týkající se vyšetření, dalšího nakládání s genetickým materiálem a informacemi získanými během vyšetření.
- na 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

Výsledky genetických vyšetření nesmějí být bez písemného souhlasu pacienta poskytnuty třetím osobám. Prodej nebo darování výsledků genetických vyšetření třetím osobám bez písemného souhlasu pacienta, včetně písemného souhlasu dotčené geneticky příbuzné osoby, je zakázán.

Výsledky genetického vyšetření nesmějí být použity k jakékoli diskriminaci pacienta a geneticky příbuzných osob.

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP vydala v souvislosti s přijetím zákonů 373/2011Sb. o specifických zdravotních službách a 372/2011 Sb. o zdravotních službách doporučení týkající se informovaného souhlasu pro genetická laboratorní vyšetření.