



plantační diagnostiku, kdy rodina podstoupí asistovanou reprodukci, kdy jsou jednotlivá získaná embrya vyšetřena a je zjištěno, která jsou zdravá (nesou mutace v daném genu) a ta jsou pak použita k oplodnění.

V případě, že nebyla zjištěna žádná genetická příčina sluchové vady, má podle vás smysl po nějakém čase genetické vyšetření opakovat?

Genetika prodělala během posledních 10 let obrovský skok dopředu a pacienti, kteří prošli genetickým vyšetřením i jen před třemi lety, neměli ještě možnost se zapojit do výzkumu pomocí nejnovější metody tzv. **sekvenování nové generace**, v rámci nějž jsme nyní schopni zhodnotit všechny aktuálně známé geny spojené s poruchou sluchu v jediném vyšetření. Toto je právě ono nejnáročnější vyšetření trvající i rok a více. Snažíme se oslovovat naše „staré“ pacienty s nabídkou této nové možnosti, ale ne všechny se nám podaří zastihnout či mají zájem o toto vyšetření. Naopak se na nás často obracejí pacienti, kteří podstoupili původní vyšetření na jiném pracovišti a o toto vyšetření by velmi stáli.

O GENETICE

Základní pojmy

DNA, česky „deoxyribonukleotidová kyselina“, je dlouhé a tenké vlákno, které je složené ze stavebních kamenů, z tzv. nukleotidů či bází a pomocí kombinace 4 typů těchto nukleotidů (adenosinu, guaninu, thyminu a cytosinu) kóduje veškerou naši genetickou informaci. DNA je uložena v jádře každé buňky našeho organismu (kromě červených krvinek a krevních destiček). DNA je dvouvláknová a to tzv. komplementární. To znamená, že vždy stejný nukleotid v jednom vlákně se páruje se svým stálým protějškem z druhého vlákna. Adenosin (zkráceně „A“) se vždy páruje s thyminem („T“) a guanin („G“) s cytosinem („C“) a samozřejmě obráceně.

Informace tvořená těmito písmenky v DNA je překládána dvěma dalšími procesy (tzv. transkripce a translace)

do tvorby všech bílkovin (proteinů) v našem těle. Tyto bílkoviny mají nejrůznější funkce – stavební jako součást buněk, regulační jako enzymy v různých metabolických reakcích, informační při předávání vzruchů nervovou soustavou a mnoho dalších. Bílkoviny jsou složeny z aminokyselin a každá aminokyselina je překladem 3 po sobě jdoucích bází (např. ATC CGG a pod) v DNA (tzv. triplet či kodon).

Genetický kód určuje, která aminokyselina je kódována kterou kombinací bází. Protože existuje více kombinací 3 písmen než je aminokyselin nacházejících se v lidském těle (tzv. esenciálních aminokyselin), může být jedna aminokyselina výsledkem překladu až 6 různých tripletů. Toto může způsobit situaci, kdy i přesto, že dojde k „mutaci“ tedy záměně písmenka (báze) v DNA, na bílkovinu to nemá žádný vliv, protože do překládané bílkoviny byla zařazena stejná aminokyselina, jako

podle původní, nemutované DNA. Pro tuto vlastnost genetického kódu (možnost kódování jedné aminokyseliny více různými triplety) se říká, že genetický kód je „degenerovaný“, nemá to však nic společného s běžným pejorativním významem tohoto slova.

DNA se v normálním lidském jádře nachází ve 46 dlouhatánských vlákních, které se nazývají **chromozomy**. Chromozomů máme 23 párů, vždy jednu sadu od každého rodiče. Pokud rodič nese na některém svém chromozomu **mutaci**, máme vždy riziko 50 %, že od daného rodiče zdědíme chromozom s touto mutací a 50 %, že zdědíme chromozom zdravý.

V případě monogenních genetických onemocnění (tedy onemocnění vázaných na jediný gen) hovoříme o celkem 6 způsobech **dědičnosti** (existují také polygenní způsoby dědičnosti, kterými se zde však nebudeme zabývat). Zajímavostí je, že zákony monogenní dědičnosti vynalezl náš rodák Gregor Mendel v Brně v 19. století, podle něj se ty hlavní z nich nazývají „mendelovskou dědičností“. K jejich pochopení je třeba nejprve vysvětlit některé pojmy.

„**Gonozomální**“ znamená, že gen, jehož mutace jsou zodpovědné za dané onemocnění, se nachází na pohlavním chromozomu (tzv. „gonozomu“), čili buď na chromozomu X (X-vázaná dědičnost), anebo chromozomu Y (tzv. „holandrická“ dědičnost – velmi vzácná).

„**Autozomální**“ naopak znamená, že zodpovědný gen se nachází na jednom z 22 párů ostatních chromozomů (tzv. autozomů).

„**Recesivní**“ dědičnost způsobí, že se onemocnění projeví pouze, pokud jsou poškozeny všechny kopie předmětného genu (obě kopie u autozomálních chorob tj. organismus nemá žádnou funkční kopii daného genu ve své genetické výbavě).

„**Dominantní**“ dědičnost je naopak situace, kdy i poškození jedné kopie genu (tzv. „alely“) způsobí projev onemocnění.