

Lékařská genetika

Genetické poradenství



Renata Gaillyová
2021

Kdo k vám mluví

- LF UJEP (MU) Brno – pediatrický směr
- Dětské oddělení nemocnice Hodonín
- Dětské středisko Dolní Bojanovice, Čejkovice, Starý a Nový Poddvorov
- Výzkumný ústav pediatrický Brno – klinické oddělení
- Oddělení lékařské genetiky Brno, Dětská nemocnice od 1/1990 nemocnice
- Novorozenecké oddělení Nemocnice Milosrdných bratří-pohotovostní služby
- Atestace – dětské lékařství, lékařská genetika
- Disertace na téma Genetické příčiny poruch reprodukce
- Výuka Klinické genetiky – MU LF-Biologický ústav, PŘF-Molekulární biologie a genetika, Mendelova universita Brno
- Členka akreditační komise pro obor Lékařská genetika, Výboru společnosti lékařské genetiky a genomiky, Koordinačního centra pro novorozenecký screening, spolupráce s Koordinačním centrem pro vzácná onemocnění, čestná členka a odborný garant ČAVO
- Klinický genetik CF centra a EB centra FN Brno
- Přednášky z lékařské genetiky pro veřejnost, U3V
- Spolupráce s patientskými organizacemi

Genetika

- Asi těžko budeme hledat obdobnou situaci, aby vědní obor vznikl díky jednomu člověku na jednom místě a v určitém čase.
- Genetika takovou vědou je.
- Vznikla díky Gregoru Johannu Mendelovi, na půdě **Augustiniánském opatství na Starém Brně** a za její vznik je označována chvíle, kdy Gregor Johann Mendel přednášel výsledky svých, asi 10 let trvajících, výzkumů s křížením rostlin, především hrachu setého.



1865

**8. února
a 8. března
přednáší
Gregor Mendel
výsledky svých
výzkumů
s křížením
rostlin**

Gregor Johann Mendel

- Narozen 20. července 1822 (pokřtěn 22. července) v Hynčicích na severní Moravě (v tehdejší Rakousko-Uhersku) v rolnické rodině Antona a Rosiny Mendelových.
- Mendel zemřel 6. ledna 1884. O tři dny později byl pohřben na Ústředním hřbitově v Brně. V nekrologu společnosti Gesellschaft zur Beförderung des Ackerbaues, der Natur- und Landeskunde 1884, č. 1, se praví: “jeho pokusy s rostlinnými hybridy byly přímo epochální”.



1965



**Brno – Janáčkovovo
divadlo
Konference
k oslavě 100.
výročí od
zveřejnění
Medelových
objevů**



1967

Lékařská genetika



Lékařská /klinická genetika

- Aplikace genetiky v diagnostice a léčebně preventivní péči
- Lékařská genetika se zabývá diagnostikou dědičných chorob
- Lékařská genetika se věnuje nejen medicínským, ale i sociálním a psychologickým aspektům onemocnění
- Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny i v lékařské genetice je zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči.
- Péče musí zahrnovat nejen pomoc postiženému jedinci, ale i členům rodiny, kteří by měli porozumět povaze a důsledkům onemocnění.

Genetické poradenství

- **Kombinuje stanovení rizik s psychologickou a edukační činností.**
- **Vyvinulo se v novou zdravotnickou profesi.**
- **Věnuje se péči o pacienty s geneticky podmíněným onemocněním a jejich rodiny.**
- **Kromě přímého kontaktu s pacienty zajišťují kliničtí genetici potřebnou laboratorní diagnostiku, identifikují pacienty a příbuzné pacientů, u kterých je zvýšené riziko vzniku nebo přenosu geneticky podmíněného onemocnění.**

Lékařská genetika

- Je-li choroba dědičná, přistupuje další rozměr: potřeba informovat nejen pacienta, ale i ostatní členy rodiny o jejich riziku vzhledem k dědičné nemoci **a o možnostech, jak toto riziko modifikovat.**
- Jako je specifickým znakem genetické choroby její tendence vyskytovat se v rodině opakovaně, je specifickým rysem lékařské genetiky - genetického poradenství zaměření nejen na původního pacienta, ale také na členy pacientovy rodiny, a to současné, minulé i budoucí.

Vzácná onemocnění (VO)

- 1/ Méně než **1 na 2000** jedinců
- 2/ Silná genetická komponenta (až 80% všech VO)
- 3/ Časté označení „Mendelistická onemocnění“
- 4/ Časté je významné zkrácení délky života a ovlivnění kvality života
- 5/ Odhad 6000 – 8000 onemocnění, 1200 častějších, cca 20 mil. pacientů v EU27 !
- 6/ Pouze 200 VO je uvedeno v MKN10 (ORPHA)
- 7/ Problém 4P:
pomyslet, poznat, pomoci a profinancovat
- 8/ Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA)



Poslední únorový den – Den vzácných onemocnění



Vzácná onemocnění

- **Vzácné onemocnění je definováno frekvencí v populaci menší než 5 pacientů na 10 000 zdravých. Pacienti se vzácným onemocněním a jejich rodiny se často nacházejí ve velmi těžké životní situaci.**
- **Diagnostika těchto onemocnění vyžaduje specializované postupy a pro raritní výskyt choroby může správná diagnostika trvat několik měsíců i někdy i let.**
- **Dalším závažným problémem je, že pro mnoho pacientů se vzácným onemocněním zatím neexistuje účinný lék.**
- **Pro léčitelná vzácná onemocnění jsou léky obvykle extrémně drahé.**

Nedostatečné povědomí

- Pozdní či chybná diagnostika onemocnění
- Nedostupná odborná zdravotní péče
- Nedostupnost tzv. orphan drugs (léků pro pacienty se vzácným onemocněním)
- Propadávání sítí sociálních dávek a výhod kvůli nedostatečným znalostem posudkových lékařů, sociálních pracovníků atd.
- Omezená možnost sdílet zkušenosti s podobně nemocnými (u nemocných, kteří nemají patientskou organizaci)
- **Vznik specializovaných center a zapojení do evropských referenčních sítí (ERN)**



Česká asociace pro vzácná onemocnění



ČAVO - vznikl v roce 2012. Posláním 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.

Nedostatečné povědomí



The screenshot shows a website page with a blue header and a light blue background. The header contains navigation links: AKTUALITY, O NÁS, VÝVOJ LÉKŮ, PŘÍNOS INOVACÍ, TRANSPARENTNÍ SPOLUPRÁCE, ČLENSKÉ SPOLEČNOSTI, NAŠE PROJEKTY, and ONLINE PORADNY. Below the header, there are sub-navigation links: INFORMACE PRO MÉDIA, NOVINKY V LEGISLATIVĚ, PŘEHLED AKCÍ, and BROŽURY. The main content area features a large blue banner with the title "Vzácná onemocnění jsou pro většinu z nás velkou neznámou" and a date "27.02.2014". To the right of the banner is a photograph of a baby lying in a hospital bed. Below the banner, there is a paragraph of text and a sidebar with the heading "Obsah" and a list of five bullet points.

Úvodní stránka · Aktuality · Informace pro média · Neznámá vzácná onemocnění

Vzácná onemocnění jsou pro většinu z nás velkou neznámou

27.02.2014

Vzácná onemocnění jsou velmi různorodou skupinou chorob, které se jednotlivě v populaci vyskytují zřídka. Celkový počet pacientů však není zanedbatelný – v České republice trpí některou ze vzácných chorob přibližně 20 000 pacientů.

Všeobecná informovanost ohledně této skupiny nemocí je přitom velmi nízká. Jak ukázal průzkum agentury STEM/MARK pro Asociaci inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP), 60 % Čechů žádná vzácná onemocnění nezná, nebo si je plete s jinými chorobami – nejčastěji s AIDS nebo roztroušenou sklerózou. „Průzkum ukazuje, že informovanost veřejnosti o vzácných onemocněních je v ČR obdobně nízká jako jinde v Evropě. Je zapotřebí, aby se povědomí veřejnosti zvyšovalo a lidé lépe chápali, v čem jsou vzácná onemocnění specifická,“ vysvětluje prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a vedoucí Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácnými onemocněními při tomto

Obsah

- Pět procent populace
- Vzácná onemocnění jsou nám spíše cizí
- Léčebná naděje pro pacienty
- Jaká vzácná onemocnění nejčastěji známe?
- Která onemocnění chybně označujeme za

<http://www.aifp.cz/cs/aktuality/informace-pro-media/vzacna-onemocneni-jsou-pro-vetsinu-z-nas-velkou-neznamou/>

Včasná diagnostika

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váhu, mají pomalu růstu nebo jsou často nemocní;
- mají zpoždění či zastavení či se psychomotoricky vývoj (například opožďují vývoj řeči, vzpomínání, chůze nebo poznávací vývoj řeči a poznávání);
- netrpěly v minulosti ústavní zásluhou, nervovými křečemi, nemají na šermě nebo mají šokem či stavem podobnou chůzi;
- mají trvalou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzické nevolnosti vyvíjením;
- se zpozdilým netykají ve školním věku nebo mají neobvyklé či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekce s netypickým průběhem;
- mají nápadné křehkou a snadno zranitelnou kůži (příznaky) nebo-li kůže nebo nosák hrubou a šupit se kůže nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvení kůže;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vešelé objevky a hrudní nebo hrst (například vnitřní vředy kůže nosu, nápadné vrostání nadostřecí oboustranně nebo nepoměrně velikosti hlavy a šířky);
- mají jas, moč nebo stolicí netypické barvy nebo zápachu (pokud je moč zbarvená).

Příliš mnoho vyšetření dítěte stresuje. Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na www.vzacsnaonemocneni.cz, www.vzacsnaonemocneni.cz, www.vzacsnaonemocneni.cz.

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informace a konzultační e-mail help@vzacsna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20 % vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta.

Zde uvádíme nejčastější příznaky:


- opakovaná infekce a infekce nereagující na léčbu, zejména, závažné středně;
- dlouhodobě bolesti svalů, křeče a křeče zejména přechodu, močové nevolnosti, bolesti zádi, křeče;
- zvláštní a běžným příznaky na vyvíjením únavy, rychlé změny poruchy;
- rychlé progresující poruchy smyslové, zraku, sluchu nebo čichu, epileptické záchvaty;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 10. rokem života;
- poruchy v oblasti pigmentace, pigmentové skvrny poruchy růstu nehtů a vlasů, nehtů či se skvrny, opožďování a zpoždění hojení ran nebo s lupením, šupitím či zbarvením kůže rukou a nohou, poruchy na kůži a sliznici dutiny ústní, kůže tuhá kůže, nehty či se mohou jinde než na prstech;
- nevyvíjením laboratorní změny (hypokalcémie, hypomagnesiémie, hypomagnesiémie, křehká acidóza, abnormální slápků či barva moči nebo hyperurikémie, bílkovina v moči);
- nachlazení, výtoky sliznic, dysplastické nehtů, příjmy, řuce;
- neobjasněné poruchy vidění (zmatání, dvojvidění, agnóza, anis (bavškové), přeháka te ani v hrdlech až došlech hrdla, zvláštní při horizontálním stavu nebo v souvislosti s příjmem potraviny);
- dlouhodobě nevyvíjením nárazivě epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrdla, hlavy, kol ní vstříšků a i příjmem bílkovin v moči;
- anémie, zvláštní ústní, trombozy, více běžným diagnostické na postupe neobjasněné;
- chronické čtení, horečky, halúcia (zápach z úst);
- progresivní duševní, mentální křeče;
- snížená vytrvalost, náhla ká duševní, zvláště (bavškové), bolesti na hrudi, bolesti úst, otok sliznic kůže, náhla ústní ústí v nadměrné anemii;
- hemoptie, křeče do sliznic, urgentního ústí;
- hmatné nosnice, zvláštní lymfatické ústí;
- otoky, nachlazení (šupit, pach v ústech, ovládní, únavy, hypertermie, abnormální vzhled a slápků moči).

Většina těchto příznaků je přítomna i u často se vyskytujících onemocnění, nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění neprojevují, jeho projevy jsou prodlouženy či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odvést do specializovaného centra či kontaktovat **Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné specializované ústředí odborných příznaků pacienta.

Vyžádá informace / konzultační e-mail help@vzacsna-onemocneni.cz

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na www.vzacsnaonemocneni.cz, www.vzacsnaonemocneni.cz, www.vzacsnaonemocneni.cz.

Odborný garant projektu
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



Den vzácných onemocnění



DEBRA ČR pořádá při příležitosti
Dne vzácných onemocnění 2020 diskusní odpoledne

Spolu NADOTEK

21. 2. Praha, Vnitroblok
26. 2. Brno, Mendelovo muzeum



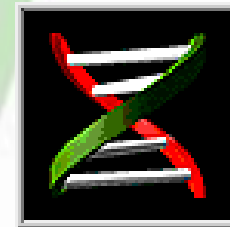
OD ROKU 2008 - POSLEDNÍ DEN V ÚNORU

Genetické pracoviště

- **Genetická poradna** - ambulance
- **Laboratoře cytogenetické**
(prenatální, postnatální, molekulárně cytogenetické, onkocytogenetické)
- **Laboratoře DNA/RNA diagnostiky**
(monogenně podmíněná onemocnění, onkogenetika, identifikace jedinců..)

Genetická onemocnění

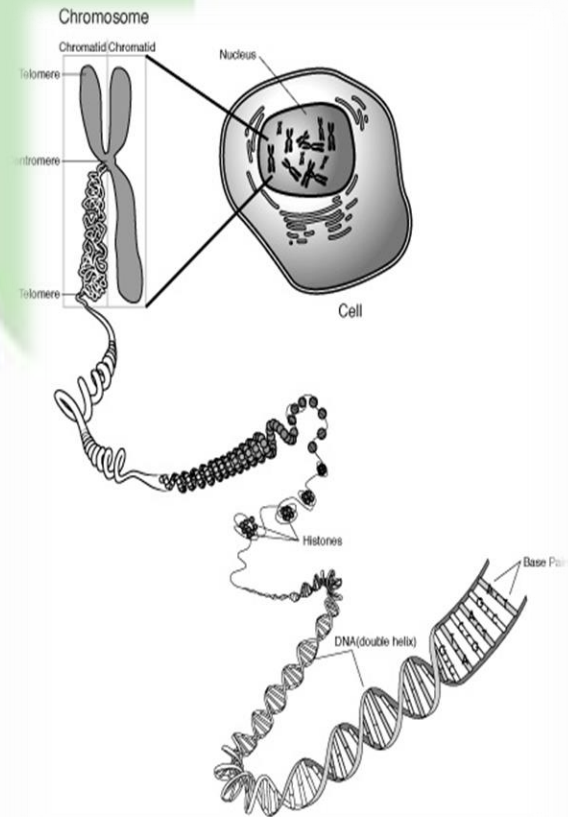
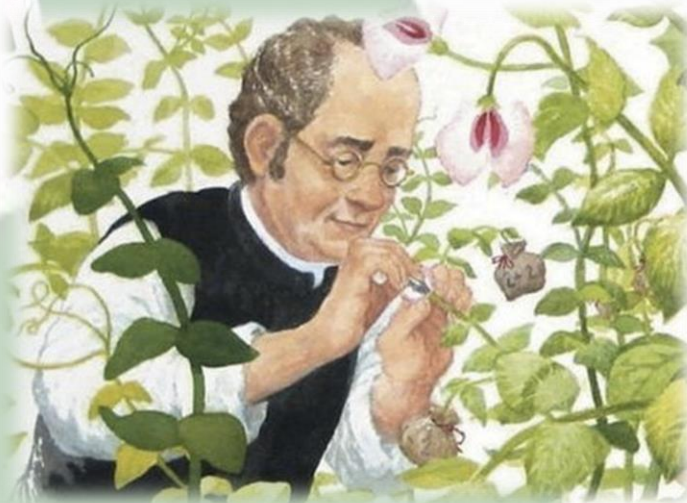
- **Vrozené chromosomové aberace**
- **Monogenně podmíněné nemoci**
- **Mitochondriální choroby**
- **Polygenně a multifaktoriálně – komplexně dědičná onemocnění**



Co věděl Mendel a co my tušíme a snad už i něco víme...

Vlohy versus

- chromozomy
- DNA
- geny



Doporučení ke genetickému vyšetření

- rodiny s výskytem dědičného onemocnění, chromosomové aberace, vývojové vady
- páry léčené pro poruchy reprodukce
- těhotné ženy se zvýšeným rizikem postižení plodu
- příbuzenské páry
- osoby se zvýšeným rizikem indukovaných mutací (vliv zevního prostředí)
- dárci gamet
- pacienti s onkologickým onemocněním

Genetické poradenství

- specializovaná konzultace a genealogická studie
- nabídka specializovaných laboratorních vyšetření, která mohou potvrdit nebo vyloučit podezření na geneticky podmíněnou nemoc v rodině a případně snížit riziko opakovaného výskytu tohoto onemocnění

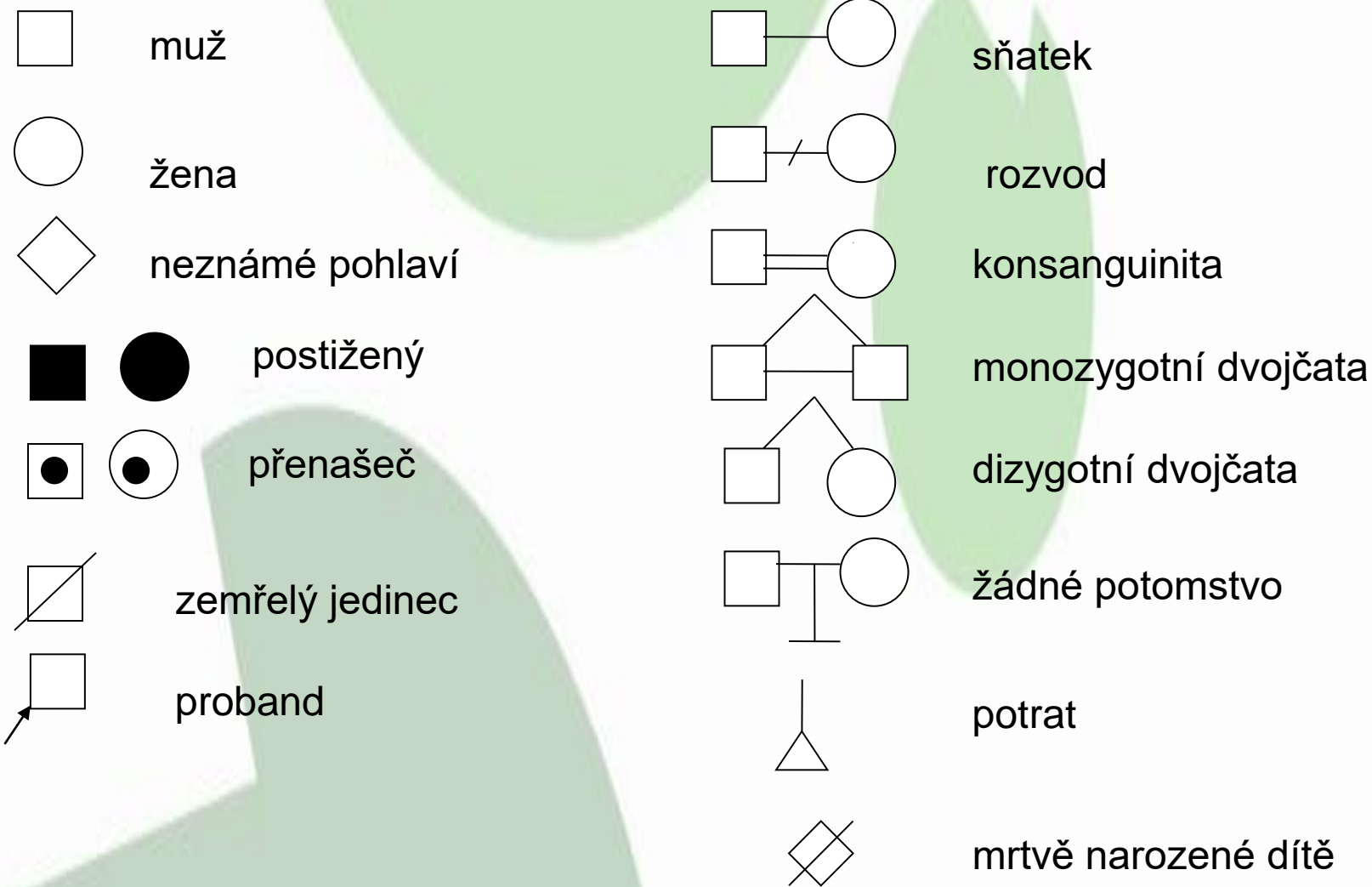


Genetická konzultace

Shormáždění informací

- **Osobní anamnesa**
- **Rodinná anamnesa**
- **Genealogické vyšetření, sestavení minimálně třígeneračního rodokmenu**
- **Etnické informace**
- **Konsanguinita**
- **Nonpaternita**

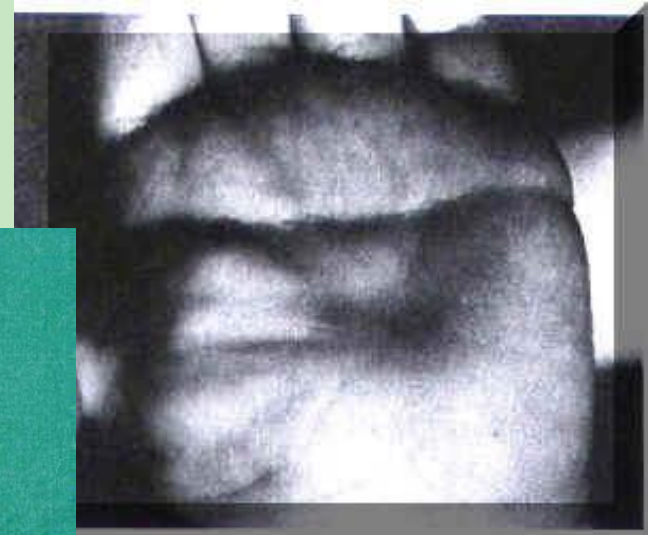




Symbole používané k zakreslení rodokmenů

Klinickogenetické vyšetření

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

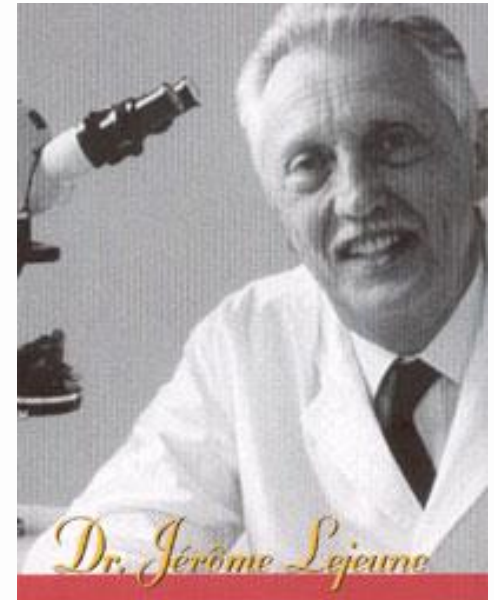


Cytogenetické vyšetření

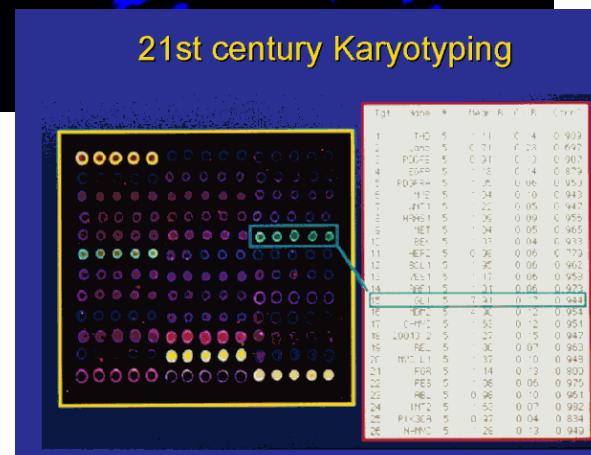
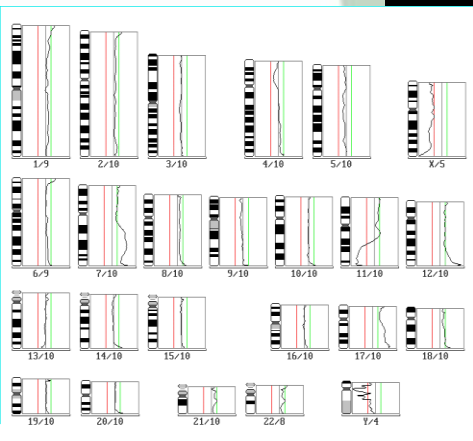
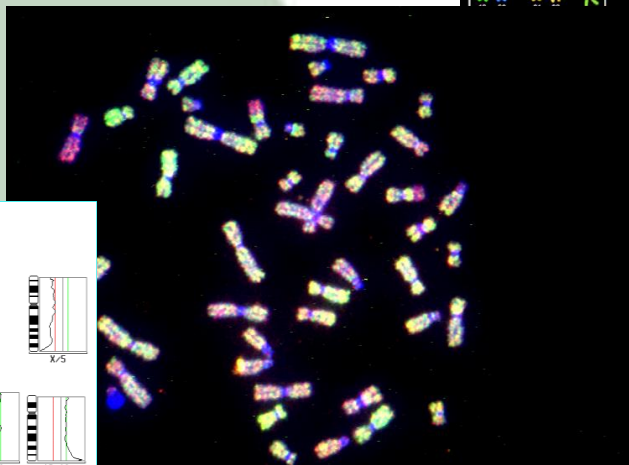
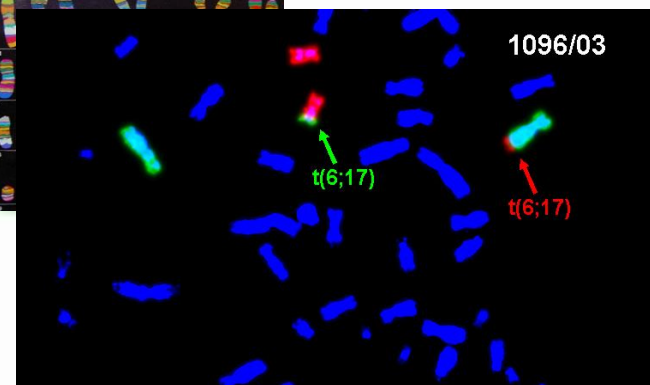
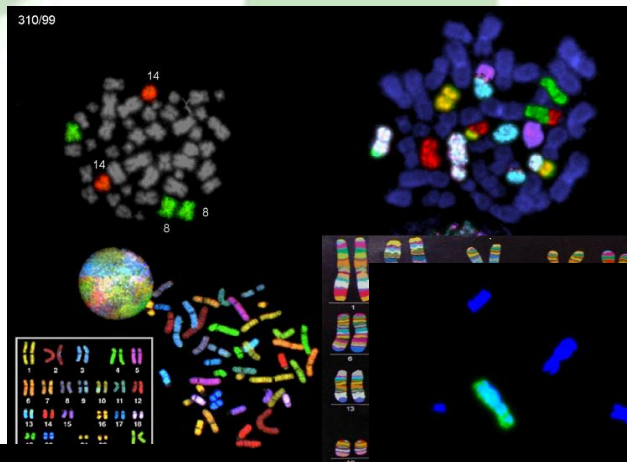
- **Karyotyp**
zdravá žena 46,XX
zdravý muž 46,XY
- **Patologický nález**
vrozené chromosomové aberace
získané chromosomové aberace
(onkocytogenetika)

Mílníky v lidské cytogenetice

- **1956** Tjio a Levan korigovali počet chromosomů v somatických buňkách člověka na **46** (vizualizace chromosomů, colchicin + hypotonie)
- **1959** Lejeune a spol.- popsána 1.trisomie Downův syndrom

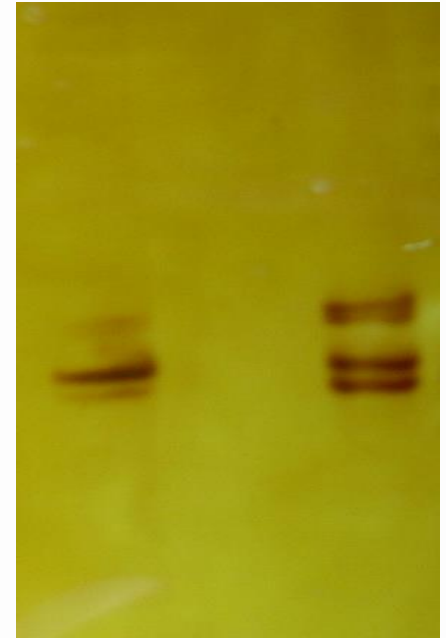
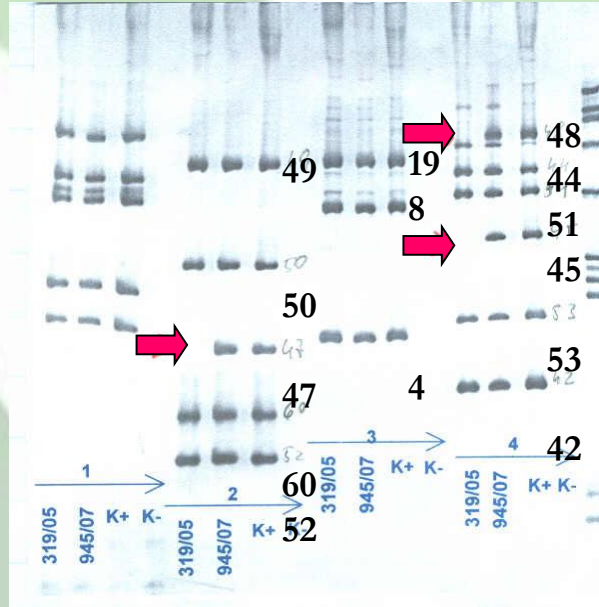
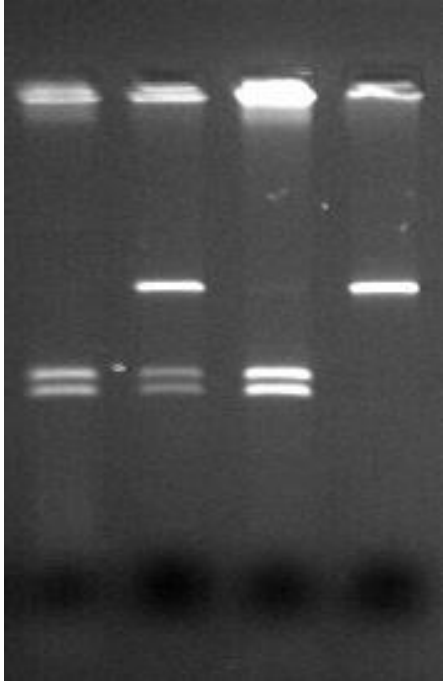


Od počítání chromosomů k molekulární cytogenetice...

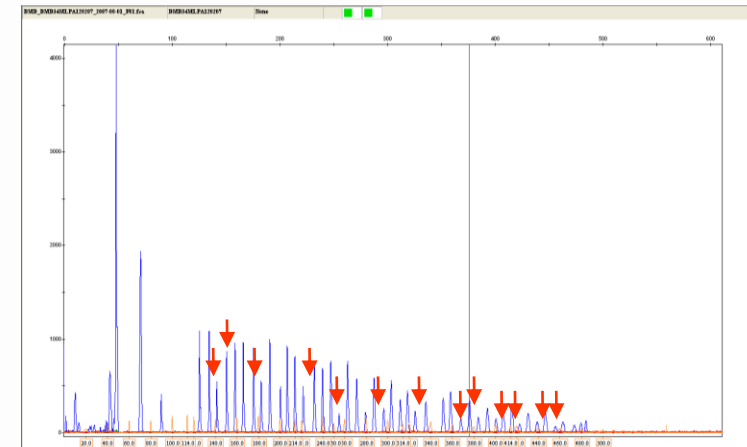
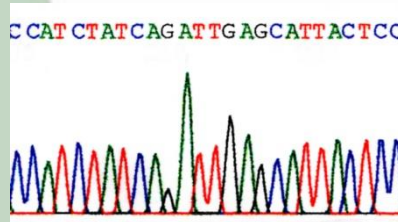
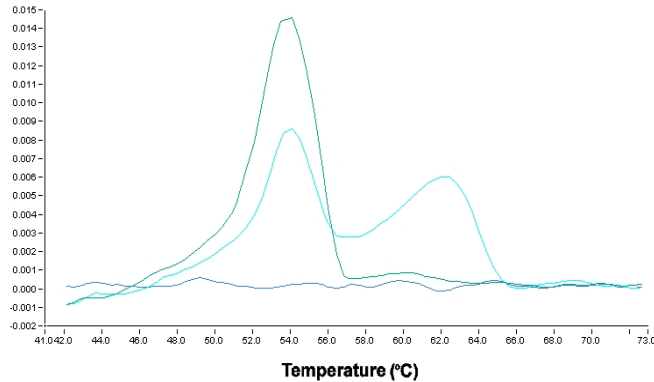


Molekulárně genetická vyšetření

Analýza DNA/RNA



trator\Data\CFTR\2004\040226-df508 ABT Program: křivka tání Run By: Administrator
nt Date: November 05, 2007



DNA

1869 – objev molekuly DNA - švýcarský lékař Friedrich Miescher vyizoloval DNA z bílých krvinek. Nedařilo se však vytvořit dostatečně čistý vzorek na to, aby DNA mohla být dále zkoumána.

1952 - objev dvojšroubovité struktury DNA

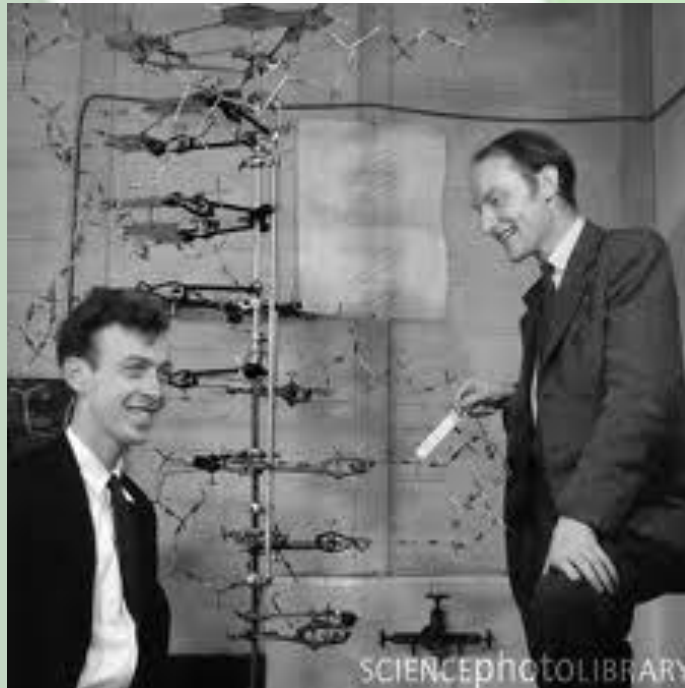
1953 - poznatek byl veřejně publikován
autory - objeviteli Jamesem Watsonem a Francisem Crickem

1962 - Nobelova cena



James Watson

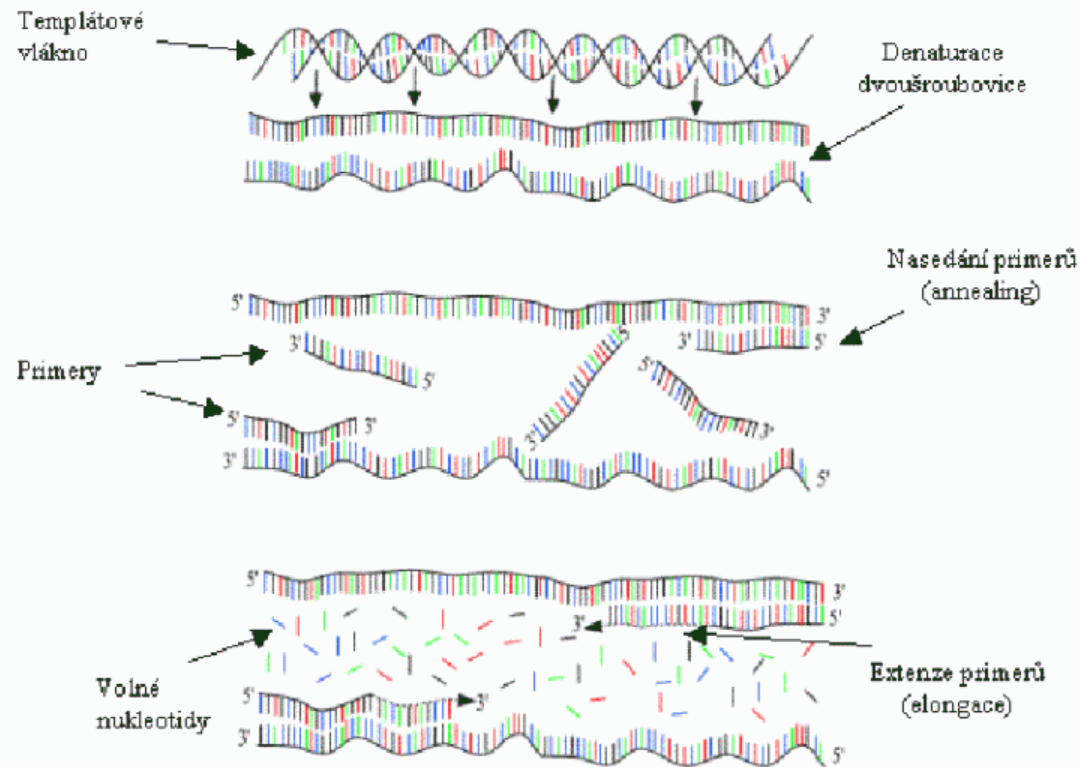
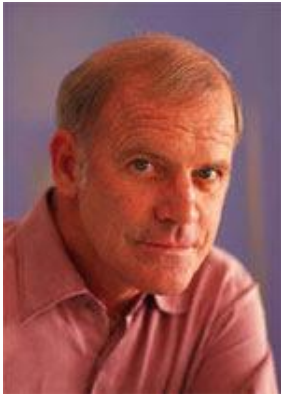
„Myslili jsme si, že náš osud je zapsán ve hvězdách. Nyní víme, že z velké části je zapsán v našich genech.“



PCR

polymerázová řetězová reakce

Kary Banks Mullis , Nobelova cena 1993



DNA analýza dědičných onemocnění

- Diagnostické testy – potvrzení klinické diagnózy na molekulární úrovni, případně potvrzení segregace patologické alely v rodině
- Prediktivní (presymptomatické) testování – onemocnění s pozdním nástupem klinických příznaků, onkologie
- Prenatální testy /Preimplantační genetická vyšetření
- DNA banka
- **Informovaný souhlas**
- Zákon 373/2011 sb.

Možnosti genetických vyšetření

- Rozvoj metod molekulární biologie využívaný v medicíně je v posledních letech bouřlivý.
- Pokroky v molekulární genetice poskytují nové způsoby detekce změn v genech.
- Zkoumání se rozšiřuje od analýzy chromozomů, přes submikroskopické změny na chromozomech, po sekvence jednotlivých genů spojovaných s geneticky podmíněnou nemocí až k novým postupům jako je sekvenování nové, příští event. třetí generace, celoexomové nebo celogenomové sekvenování.

Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology

~~MUTACE~~ VARIANTY

- **benigní**
- **potenciálně benigní**
- **nejasného významu**
- **potencialně patogenní**
- **patogenní**

**predikčních programy SIFT a PolyPhen2 a PON-P2,
NetGene2,
Human Splicing Finder a GeneSplicer
3D modely známých proteinových struktur**

Možnosti genetických vyšetření

- **Sekvenční varianty ve stejném genu mohou vést k různým klinickým projevům, naopak stejné klinické projevy mohou být způsobeny sekvenčními variantami v různých genech.**
- **Geneticky podmíněná onemocnění často patří k těm, která nejen významně ovlivňují kvalitu života, ale mohou výrazně zkracovat i délku života, mohou být příčinou úmrtí dětských pacientů.**
- **Jasná korelace genotyp – fenotyp je přínosem pro poradenství v rodině nejen v přítomnosti, ale má výrazný přesah i do budoucnosti rodin a může ovlivnit jejich reprodukční rozhodování.**

Náhodné a neočekávané nálezy

- V rámci genetického poradenství před laboratorním genetickým vyšetřením musí být diskutována také možnost náhodného zjištění dispozice ke geneticky podmíněným onemocněním – náhodné nebo neočekávané nálezy, které se mohou vyskytnout především u analýzy panelů genů a celogenomových vyšetření (sekvenování nové generace, array-CGH)
- Tyto nálezy nemusí souviset s onemocněním, které se primárně v rodině vyšetřuje, ale mohou mít i závažný dopad na zdravotní stav nositele této dispozice nebo jeho potomky.

Náhodné a neočekávané nálezy

- **Pacienti/ zákonní zástupci - rodiče dítěte by měli mít v rámci genetického poradenství možnost rozhodnout se ještě před započítím genetického testování, zda chtějí být s takovými nálezy seznámeni nebo za jakých podmínek o tomto nálezu mají být selektivně informováni ze strany zdravotníků.**
- **Náhodné nebo neočekávané nálezy by měly být vždy komunikovány v rámci konzultace výsledků genetického vyšetření po provedeném testování.**

DNA banka

- Slouží k uchování biologického materiálu, který bude možno využít v případě zavedení nových metodik, postupů či vyšetření u různých dědičných onemocnění
- Izolace a uložení DNA **se souhlasem pacienta nebo rodiny** může zachovat vzácný biologický materiál, který v budoucnu umožní rodinám využít nové diagnostické, presymptomatické či prenatální vyšetření, pokud v současnosti naše metody nejsou schopné stanovit přesnou dg. onemocnění v rodině.

Genetická prevence

- **Genetické poradenství**
- **Zjištění příčiny nemoci u pacienta**
- **Presymptomatické nebo prediktivní genetické vyšetření rodinných příslušníků**
- **Prenatální nebo preimplantační genetické vyšetření**
- **Časná postnatální diagnostika – vyšetření dítěte neonatologem, novorozenecký screening, pravidelné sledování pediatrem**

Péče / Diagnostika / Prevence / Léčba

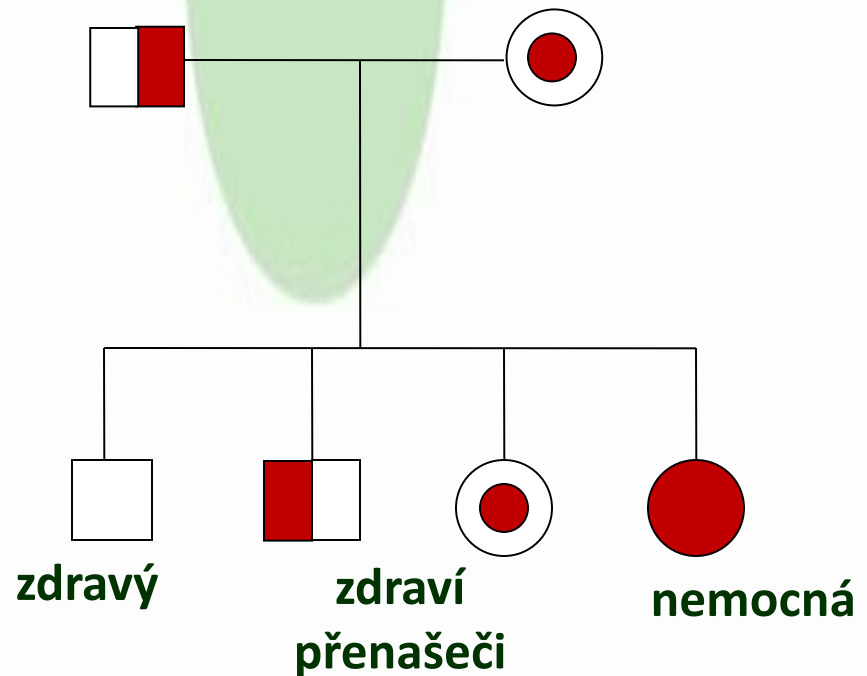
- Stále je výraznější využití genetických analýz pro objasnění etiologie a prognózy onemocnění a pro genetické poradenství v rodině (**diagnostika a prevence**).
- Méně, nikoli však nevýznamně, se výsledky genetických testů odráží přímo v cílené (personalizované) **léčbě** pacientů s geneticky podmíněným onemocněním.
- Neléčíme tak většinou nemoc, ale pacienta, který má často zcela unikátní příčinu nemoci.
- U dědičných onemocnění vždy zvážujeme etické a psychologické aspekty spojené s problematikou dědičných nemocí, prenatální a preimplantační genetickou diagnostikou...

Legislativa

- **Zákon 372/2011**
- **Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)**
- **Zákon 373/2011**
- **Zákon o specifických zdravotních službách**
- **Úmluva o lidských právech a biomedicíně z roku 1996 (96/2006 Sb.)**
- **Doporučení odborných společností**
- **www.slg.cz**

Lékařská genetika 1967...

- Anamnéza
 - Genealogie
 - Karyotyp
- ↓
- **Genetická prognóza**



Lékařská genetika 2020...

- Anamnéza
 - Genealogie
 - Karyotyp
 - Molekulární cytogenetika – FISH, MLPA, array-CGH
 - DNA analýza
- ↓
- **Genetická prognóza**



Lékařská genetika

- **Hlavním cílem genetické konzultace je pomoci rodině porozumět a vyrovnat se s genetickým onemocněním.**
- **Lékařská genetika může nabídnout preventivní postupy, které mohou snížit riziko narození dítěte s geneticky podmíněným onemocněním.**
- **Většinou můžeme zasáhnout až v prevenci opakovaného výskytu onemocnění v rodině, ale někdy včasná správná diagnóza umožní i včasnou specializovanou léčbu.**

Lékařská genetika

- Konzultace s klinickým genetikem
- Stanovení přesné klinické diagnózy (ve spolupráci s dalšími odborníky)
- Potvrzení klinické diagnózy na „molekulární úrovni“ (laboratorní vyšetření)

- Genetická prognóza pro rodinu:
- Jedná se o dědičnou nemoc?
- Je riziko opakování stejné nemoci v rodině?
- Kteří příbuzní mají riziko opakování stejné nemoci?
- Kterým příbuzným můžeme doporučit genetické poradenství a genetické laboratorní vyšetření?
- Umíme snížit riziko opakování nemoci v rodině? Jak?

- Nedirektivní postup – nabíjíme rodině informace a možnosti vyšetření.
- Postup volí vždy rodina, genetik pomáhá realizovat vybraná vyšetření.

Můj čas přijde

Gregor Johann Mendel byl až do konce života přesvědčen, že jeho poznatky jsou správné.

Dnes nikdo nepochybuje, že jeho poznatky o křížení rostlin zveřejněné před více než 150 lety byly správné.

Položily základy moderní genetiky a ovlivnily mnoho různých oblastí vědeckého výzkumu.

Každodenně z nich čerpají i kliničtí genetici ve prospěch svých pacientů!



Jak můžete s genetickou spolupracovat?

- **Při podezření na geneticky podmíněné onemocnění u vašeho pacienta / klienta můžete rodině doporučit vyšetření na genetické ambulanci.**
- **Jedná se většinou o konzultaci a případně odběry krve.**
- **Výsledky vyšetření nejsou důležité pouze pro pacienta, ale i jeho příbuzné – je třeba seznámit s vhodností genetického vyšetření i vybrané příbuzné „v riziku“.**

3 věci z genetiky

- **Na genetiku určitě běžte** co nejdříve, když se ve vaší rodině zjistí podezření na dědičné onemocnění a kdykoli později, **když plánujete rodinu** nebo když chce genetické vyšetření využít někdo z vašich příbuzných...
- **Před návštěvou genetiky se najezte**, odběr nemusí být na lačno, hlavně, když jedete zdaleka nebo jste objednaní až na odpoledne.
- **Řekněte svým příbuzným**, že by měli také využít genetické vyšetření, nejčastěji vyšetření nosičství dispozice pro dědičné onemocnění u recesivně dědičných chorob.